

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1964

THÈSE

N°

402

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(Diplôme d'État)

PAR

Sophie MOREL-PESCAROLO

Ancien Externe des Hôpitaux de Paris

née le 4 mai 1936 à PARIS XIIe

Présentée et soutenue publiquement le

LA DYSCONDROSTEOSE

Etude de treize observations inédites

Président : Monsieur Maurice LAMY ,

Professeur

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1964

THÈSE

N° —

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(Diplôme d'État)

PAR

Sophie MOREL-PESCAROLO

Ancien Externe des Hôpitaux de Paris

née le 4 mai 1936 à PARIS XIIe

Présentée et soutenue publiquement le

LA DYSCONDROSTEOSE

Etude de treize observations inédites

Président : Monsieur Maurice LAMY ,

Professeur



1-1-1964

PROFESSEURS HONORAIRES :

MM. Alajouanine (T.), Aubin (A.), Bénard (H.), Bulliard (H.), Cadenat (F.), Chabrol (E.), Debré (R.), Fey (B.), Galliard (H.), Gastinel (P.), Halphen (E.), Hazard (R.), Heuyer (G.), Lantuejoul (P.), Laroche (G.), Lavier (G.), Lévy-Solal (E.), Lian (C.), Mathieu (P.), Mocquot (P.), Monod (R.), Moreau (R.), Moulonguet (P.), Mouquin (M.), Olivier (E.), Pasteur Valléry-Radot, Petit-Dutaillis (D.), Piédelièvre (R.), Quénu (J.), Richet (C.), Senèque (J.), Strohl (A.), Tanon (L.), Verne (J.).

DOYEN Gaston CORDIER

1^{er} ASSESSEUR } Daniel BARGETON
2^e ASSESSEUR } Paul CASTAIGNE

I. — PROFESSEURS

1^o CHAIRES DE SCIENCES FONDAMENTALES

a) Professeurs titulaires :

	MM.
Anatomie	DELMAS (A.)
Anatomie pathologique	DELARUE (J.)
Anesthésiologie	BAUMANN (J.)
	{ JAYLE (M.-F.)
Biochimie médicale	{ SCHAPIRA (G.)
Biologie appliquée à l'Education physique et aux Sports	CHAILLEY-BERT (P.)
Biologie médicale	FAUVERT (R.)
Cancérologie médicale et sociale	BERNARD (J.)
Embryologie	TUCHMANN (H.)
Histoire de la médecine et de la chirurgie (Lariboisière)	JOANNON (P.)
Histologie	GIROUD (A.)
Hygiène et médecine préventive	BOYER (J.)
Médecine du Travail	DESOILLE (H.)
Médecine légale	DEROBERT (L.)
Microbiologie (Bactériologie et virologie)	FASQUELLE (R.)
Parasitologie	BRUMPT (L.-C.)
Pathologie chirurgicale	LAURENCE (G.)
Pathologie exotique	N...
Pathologie expérimentale et comparée	MERKLEN (F.-P.)
Pathologie médicale	N...
Pathologie respiratoire	TURIAT (J.)
Pathologie et thérapeutique générales	BOUDIN (G.)
Pharmacologie	CHEYMOL (J.)
	{ BINET (L.)
Physiologie	{ BARGETON (D.)
Physiologie et pathologie obstétricale	LEPAGE (F.)
	{ DOGNON (A.)
Physique médicale	{ DJOURNO (A.)
Radiologie médicale	DESGREZ (H.)
Technique chirurgicale et Chirurgie expérimentale	CAUCHOIX (J.)
Thérapeutique	CONTE (M.)
Thérapeutique appliquée	LAMOTTE (M.)

b) Professeurs à titre personnel :

Biochimie médicale	{ DESGREZ (P.)
Biologie médicale	{ POLONOVSKI (J.)
Hygiène et médecine préventive	BOURLIÈRE (F.)
Pharmacologie	DEPARIS (M.)
Physiologie	LÉVY (M ^{lle} J.)
Physique médicale	PARROT (J.)
	KELLERSHOHN (L.)

2° CHAIRES DE SCIENCES CLINIQUES



a) Professeurs titulaires :

MM.

Clinique carcinologique chirurgicale (Necker)	REDON (H.)
Clinique cardiologique (Broussais)	SOULIÉ (P.)
Cliniques chirurgicales	Beaujon LORTAT-JACOB (J.-L.)
	Cochin LEGER (L.)
	Cochin ABOULKER (P.)
	Hôtel-Dieu PATEL (J.)
	Pitié CORDIER (G.)
	Saint-Antoine GOSSET (J.)
	Salpêtrière SICARD (A.)
	Tenon OLIVIER (Cl.)
Clinique de chirurgie infantile et orthopédique (Enfants-Malades)	FÈVRE (M.)
Clinique chirurgicale orthopédique et traumatologique (Cochin)	MERLE d'AUBIGNÉ (R.)
Clinique de chirurgie cardio-vasculaire (Broussais)	GAUDART d'ALLAINES (F. de)
Clinique de chirurgie pleuro-pulmonaire (Laennec)	MATHEY (J.)
Clinique endocrinologique (Pitié)	DECOURT (J.)
Clinique de Génétique médicale (Enfants-Malades)	LAMY (M.)
Clinique gynécologique (Broca)	HUGUIER (J.)
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques (Saint-Louis)	DEGOS (R.)
Clinique des maladies des Enfants (Enfants-Malades)	CATHALA (J.)
Clinique des maladies infectieuses (Claude-Bernard)	MOLLARET (P.)
Clinique des maladies mentales et de l'encéphale (Sainte-Anne)	DELAY (J.)
Clinique des maladies métaboliques (Necker)	HAMBURGER (J.)
Clinique des maladies du sang (Broussais)	MARCHAL (G.)
Clinique des maladies du système nerveux (Salpêtrière)	CASTAIGNE (P.)
Cliniques médicales	Boucicaut MILLIEZ (P.)
	Broussais LENÈGRE (J.)
	Cochin JUSTIN-BESANÇON (L.)
	Cochin BROUET (G.)
	Hôtel-Dieu BARIÉTY (M.)
	Lariboisière SÈZE (S. de)
	Pitié DREYFUS (G.)
	Saint-Antoine KOURILSKY (R.)
Clinique d'hydrologie et de climatologie (Bichat)	DEBRAY (C.)
Clinique médicale propédeutique (Broussais)	GENNES (L. de)
Clinique médico-sociale du diabète sucré et des maladies de la nutrition (Hôtel-Dieu)	DEROT (M.)
Clinique de neuro-chirurgie (Pitié)	DAVID (M.)
Clinique neurologique (Salpêtrière)	GARCIN (R.)
Cliniques obstétricales	Baudelocque LACOMME (M.)
	Foch (Suresnes) MERGER (R.)
Clinique obstétricale et gynécologique (Port-Royal)	VARANGOT (J.)
Clinique ophtalmologique (Hôtel-Dieu)	RENARD (G.)
Clinique oto-rhino-laryngologique (Lariboisière)	AUBRY (M.)
Clinique de pédiatrie et de puériculture (Saint-Vincent-de-Paul)	LELONG (M.)
Clinique de pédiatrie sociale (Enfants-Malades)	MARIE (J.)
Clinique de pneumo-ptisiologie (Laennec)	BERNARD (E.)
Clinique de neuro-psychiatrie infantile (Salpêtrière)	MICHAUX (L.)
Clinique de rhumatologie médicale et sociale (Cochin)	COSTE (F.)
Clinique stomatologique (Pitié)	DEGHAUME (M.)
Clinique thérapeutique chirurgicale (Vaugirard)	ROUX (M.)
Clinique thérapeutique médicale (Saint-Antoine)	LEMAIRE (A.)
Clinique toxicologique	GAULTIER (M.)
Clinique chirurgicale orthopédique et traumatologique	PADOVANI (P.)
Sémiologie médicale	DOMART (A.)
Sémiologie et clinique chirurgicales	POILLEUX (F.)
Clinique urologique (Necker)	COUVELAIRE (R.)
Hygiène et clinique de la première enfance (Trousseau)	TURPIN (R.)

b) Professeurs à titre personnel :

Médecine	{ BOUR (H.)
	{ LHERMITTE (F.)
	{ PEQUIGNOT (H.)

II. — PROFESSEURS SANS CHAIRE, PROFESSEURS AGRÉGÉS ET MAÎTRES DE CONFÉRENCES - AGRÉGÉS

	MM.		MM.
Anatomie	CABROL (C.) COUINAUD (C.) GILLOT (C.) OLIVIER (G.) pr. s. ch. GAUTHIER-VILLARS (M ^{lle} P.) pr. s. ch. ABELANET (R.) CHOMETTE (G.) GOUYGOU (Ch.), m. conf. NEZELOFF (Ch.) ORCEL (L.) PAILLAS (J.)	Orthopédie	JUDET (R.) MEARY (R.) POSTEL (M.) RAMADIER (J.)
Anatomie pathologique	KERN (E.) VOURC'H (G.) BARBIER (P.) pr. s. ch. CHRISTOL (D.) LE MINOR (L.) TOURNIER (P.) BAULIEU El. m. conf. BOURILLON (R.) CARTIER (P.) DREYFUS (J.-Cl.) GONNARD (P.) KRUH (J.) JEROME (H.)	Oto-rhino-Laryngologie	DEBAIN (J.) PIALOUX (P.)
Anesthésiologie		Parasitologie	GOLVAN (Y.) LAPIERRE (J.)
Bactériologie		Pathologie chirurgicale	BARCAT (J.) BINET (J.-P.) GERBONNET (G.) CHATELIN (C.-L.) DUBOST (Ch.) DUBOST (Cl.) FAUREL (J.) FLABEAU (F.) GARBAY (M.) GARNIER (H.) (Cl. de) GAUDART-d'ALLAINES GERMAIN (A.) LATASTE (J.) LOYGUE (J.) MERCADIER (M.) NATALI (J.) PELLERIN (D.) PERROTIN (J.) ROBERT (H.) THOMERET (G.)
Biochimie médicale	PLAS (F.) BOIRON (M.) DENOIX (P.) MATHE (G.) SELIGMANN (M.)	Pathologie exotique	SCHNEIDER (J.) BENHAMOU (J.-P.) BERTHAUX (P.) BOIVIN (P.) CROSNIER (J.) HARTMANN (L.) LÉPER (J.) pr. s. ch. MAURICE (J.) MIKOL (Cl.) RICHTET (G.)
Biologie appliquée à l'Éducation Physique et aux Sports	CIVATTE (J.) DUPERRAT (B.) LEDOUX-LEBARD (G.) BESSIS (M.) BILSKI-PASQUIER (G.) DAUSSET (J.) DUHAMEL (G.)	Pathologie expérimentale	AUSSANNAIRE (M.) BOUVIER (J.) BOUVRAIN (Y.) BRICAIRE (H.) BRISSAUD (H.) BROCARD (H.) BUGE (A.) CATINAT (J.) CHRÉTIEN (J.) COBLENTZ (B.) CONTAMIN (F.) COURY (C.) ÉTIENNE (J.-P.) FREZAL (J.) FRITEL (D.) HENNEQUET (A.) HIMBERT (J.) HOUSSET (E.) LAROCHE (Cl.) LESOBRE (R.) LEVEQUE (B.) MACREZ (C.) MOREAU (L.) NICK (J.) ROYER (P.) TOURNEUR (R.) WOLFROMM (R.)
Carcinologie	COUJARD (R.), pr. s. ch. MAROIS (M.) RACADOT (J.) BESANÇON (F.) CORNET (A.)		LAFOURCADE (J.) LEPERCQ (G.) MANDE (R.) MOZZICONACCI (P.) POLONOVSKI (C.) ROSSIER (A.) VIALATTE (J.)
Dermato-Syphiligraphie	BOYER (J.) pr. s. ch. BLANCHER (G.) CORRE-HURST (M ^{me} L.) SAPIN-JALLOUSTRE (H.) BASTIN (R.) Pr. s. ch. DUPONT (V.)	Pathologie médicale	
Electro-Radiologie	FOURNIER (E.) GUENIOT (M.) HADENGUE (A.)		
Hématologie	ALBAHARY (C.) PERTUISET (B.) LAPRESLE (J.) GRANJON (A.) HERVET (E.) LE LORIER (G.) LEVY (J.) MORIN (P.) MUSSET (R.) ROBEY (M.) SENEZE (J.) SUREAU (C.) THOYER-ROZAT (J.) BRÉGEAT (P.) DUBOIS (A.) SARAUX (H.)		
Histologie			
Hydrologie			
Hygiène			
Maladies infectieuses			
Médecine légale			
Médecine du travail			
Neuro-chirurgie			
Neurologie			
Obstétrique			
Ophthalmologie			

MM.		MM.	
Pharmacologie	{ BOISSIER (J.) LECHAT (P.) BARRES (G.) DEJOURS (P.) pr. s. ch.	Psychiatrie	PICHOT (P.)
Physiologie	{ DURAND (J.) GIRARD m. conf. HUGELIN (A.) SCHERRER (J.) CHANTEUR (J.) COUGEROT (L.), m. conf. pr. s. ch.	Psychiatrie infantile	{ DENIKER (P.) DUCHE (D.) FLAVIGNY (H.)
Physique médicale	{ GREMY (F.) m. conf. MILHAUD (G.) PELLERIN (P.) ROUCAYROL (J.-Cl) TUBIANA (M.) m. conf.	Rhumatologie	DELBARRE (F.) pr. s. ch.
Pneumo phthisiologie	{ KREIS (B.) MEYER (A.) RENAULT (P.)	Stomatologie	{ CERNEA (P.) CHAPUT (M ^{me} A.) m. c. agr. GRELLET (M.)
		Thérapeutique	{ CHASSAGNE (P.) MARCHE (J.)
		Urologie	{ AUVERT (J.) MOULONGUET (A.) QUENU (L.)

III. — PROFESSEURS SANS CHAIRE ET AGRÉGÉS CHARGÉS DE COURS DE CLINIQUE ANNEXE à titre permanent.

MM.		MM.	
Anatomie	DEBEYRE (J.)	Clinique ophtalmologique {	DESIGNES (P.) OFFRET (G.)
Clinique chirurgicale	VERNE (J.-M.)	Clinique pédiatrique et pué- riculture	LAPLANE (R.)
Clinique médicale	{ PERRAULT (M.) RAMBERT (P.) THIEFFRY (S.)	Clinique psychiatrique . . .	BARUK (H.)
Clinique obstétricale	{ GRASSET (J.) MAYER (M.)	Clinique urologique	KUSS (R.)

IV. — PROFESSEURS DÉTACHÉS DANS LES UNIVERSITÉS ÉTRANGÈRES

Bactériologie	HAUDUROY (P.) Pr. s. ch.
Pathologie chirurgicale	RUDLER (J.) Pr. s. ch.

V. - CHARGÉS DE COURS D'HYGIÈNE SCOLAIRE ET UNIVERSITAIRE		{ BOLTANSKI (E.) LAUNAY (C.)
Secrétaire général de la Faculté	M. LENA (J.)	
Secrétaire principal	Mlle CHAINTREUIL (G.)	
Conservateur en Chef de la Bibliothèque	{ M. le Docteur HAHN (A.)	
Conservateur du Musée d'Histoire de la Médecine		
Conservateurs	Miles DUMAITRE (P.), LE NOIR (G.), QUIÉVREUX (E.)	
Bibl'othécaire	{ Mmes CONTET (J.), FORGET (F.), Mlle LAURENT (H.)	

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A la mémoire de ma Mère,

A mon Père,

le Docteur William PESCAROLO
Ancien Interne des Hôpitaux de Paris

Témoignage d'admiration et de profonde
tendresse.



Digitized by the Internet Archive
in 2026

A mon Mari

et à mes enfants,

A mes frères et soeurs,

A mon oncle et ma tante,

A mon beau-père et ma belle-mère.

Ce travail me devient précieux dès lors
qu'il me permet de leur exprimer toute
ma gratitude et toute mon affection.

A mes parents

et à tous mes amis.

A mon Maître; Monsieur le Professeur Maurice LAMY

Professeur de génétique à la Faculté de Médecine
de Paris,

Médecin de l'Hôpital des Enfants Malades,

Commandeur de la Légion d'Honneur.

En témoignage de ma respectueuse
reconnaissance, pour l'honneur qu'il
me fait en acceptant la présidence de
cette thèse.

A Monsieur le Docteur Pierre MAROTEAUX

Chef de laboratoire à la Faculté de Médecine de Paris

Assistant Biologiste des Hôpitaux de Paris,

Chargé de recherches au Centre National de la Recherche
Scientifique.

qui m'a inspiré le sujet de cette thèse et
m'en a permis la réalisation grâce aux
conseils inégalables qu'il m'a constamment
prodigués.

En témoignage de ma respectueuse gratitude
et de mon admiration.

A mes Maîtres d'Externat

- 1960 - Monsieur le Professeur Agrégé H. BROCARD
Monsieur le Professeur Agrégé D. MAHOUDEAU
- 1961 - Monsieur le Professeur Agrégé R. BASTIN
- 1962 - Monsieur le Docteur J. A. LIEVRE,
Professeur au Collège de Médecine
Médecin des Hôpitaux
- 1963 - Monsieur le Professeur M. LAMY

Qu'ils veuillent bien trouver ici l'expression de ma respectueuse reconnaissance pour l'enseignement précieux dont ils m'ont fait bénéficier dans leurs services.

Je remercie tout particulièrement ,

Monsieur le Professeur M. FEVRE

Monsieur le Professeur Agrégé P. ROYER

Monsieur le Docteur J.A. LIEVRE

d'avoir bien voulu m'autoriser à reproduire
des observations de leurs services.

Qu'il me soit permis de leur exprimer mes
sentiments de respectueuse gratitude.

INTRODUCTION

La dyschondrostéose, variété particulière de nanisme mésomélisque, a été décrite pour la première fois en 1929 par André LERI et Jean WEILL.

De caractères bien définis malgré sa faible fréquence, cette entité entre dans le cadre des chondrodystrophies.

Nous nous proposons d'apporter dans ce travail treize observations toutes inédites, qui vont nous permettre de faire une description clinique et radiologique de la maladie :

- chez l'enfant, en soulignant la difficulté du diagnostic dans le jeune âge,
- chez l'adulte, en rapportant le second cas de dyschondrostéose chez l'homme.

Dans le cadre des chondrodystrophies, la maladie de Madelung occupe une place très proche de celle de la dyschondrostéose, et le problème se pose de savoir si d'après les analogies et les signes différentiels de ces deux affections, il convient de les séparer ou de les grouper en une même maladie d'expression variable.

HISTORIQUE

En 1878 MADELUNG communique à la société allemande de chirurgie 5 cas de déformation du poignet qu'il intitule "subluxation spontanée de la main en avant" ou manu valga et qu'il décrit comme étant un trouble de croissance des articulations.

Mais déjà en 1855 MALGAIGNE en avait décrit le premier cas.

Cette déformation appelée par différents auteurs : "Radius curvus, carpus curvus, subluxation spontanée de la main, luxation congénitale de l'extrémité inférieure du cubitus, ou dyschondroplasie de l'épiphyse radiale inférieure" est définie par P. GIRARDET comme étant "un trouble de croissance du cartilage de conjugaison de l'épiphyse radiale inférieure dans son tiers cubital, avec incurvation progressive du radius du côté palmaire et cubital et subluxation vers l'arrière de la tête du cubitus".

En 1899 DESTOT et GANGOLPHE en précisent les caractères radiologiques .

Puis de nombreux auteurs décrivent des cas de déformation de Madelung ; ainsi :

- En 1906 SOLBERG présente les observations de deux frères âgés de 16 ans et demi et de 15 ans et atteints de maladie de Madelung, bilatérale avec prédominance droite chez l'aîné, uniquement à droite chez le cadet ; mais cet auteur précise que tous deux avaient un léger nanisme, et un genu varum.

- En 1908, FRANKE et MÜLLER présentent une fillette dont une déformation bilatérale des poignets était apparue tôt dans l'enfance, là encore associée à un nanisme. Ils notent en outre l'existence, à la radiographie des membres inférieurs, d'exostoses tibiale et péronière.

- MARSAN en 1909, RAMOS en 1911, MELCHIOR en 1913 publient d'autres observations de Maladie de Madelung.

- Plus tard en 1922 MATHIEU et JOSEPH décrivent une maladie de Madelung, bilatérale mais prédominant à gauche, chez une fillette âgée de 15 ans. Ces auteurs notent une courbure bilatérale du tiers inférieur du tibia.

- BROWN en 1923 chez une petite fille, âgée de 8 ans, atteinte de déformation bilatérale des poignets, montre l'existence de courbure des deux tibias.

- en 1927, PEDRAZZI publie le cas d'une famille dont la mère et les deux filles étaient atteintes de maladie de Madelung. Chez la soeur aînée, la déformation bilatérale prédominait à gauche, alors que chez la cadette le côté droit était plus atteint. Mais toutes deux étaient de "très petite taille pour leur âge".

Ainsi depuis 1878, sous le nom de maladie de Madelung, bien des observations ont été décrites, dans lesquelles une petite taille et une déformation des membres inférieurs s'associaient aux anomalies de l'avant-bras.

Mais il fallut attendre 1929 pour que André LERI et Jean WEILL, en tenant compte de ces faits, et en s'appuyant sur l'étude de deux malades, atteintes de cette même déformation décrite par MADE-LUNG, mais aussi d'un nanisme mésomélisque, fassent une synthèse de ces symptômes et isolent une entité clinique intitulée par eux Dyschondrostéose.

En effet André LERI et Jean WEILL présentent le 20 décembre 1929, à la Société Médicale des Hôpitaux :

" Une affection congénitale et symétrique du développement osseux : la Dyschondrostéose".

C'est l'observation princeps, décrite chez une femme âgée de 25 ans.

Trois mois plus tard, le 14 mars 1930, A. LERI, FLANDRIN et ARNAUDET présentent un nouveau cas de Dyschondrostéose intéressant aussi une femme, "extraordinairement semblable à la précédente", ce qui permet aux auteurs de rapprocher ces cas et de parler d'une entité clinique spéciale :

"Ces deux malades avaient un nanisme modéré et dysharmonieux, dû à une micromélie d'un type particulier, puisque le raccourcissement des membres atteignait électivement les avant-bras et

jambes, de façon bilatérale. L'hypothèse d'une achondroplasie fruste, d'une "hypochondroplasie" soulevée par ces auteurs, ne résistait pas à un examen plus approfondi car on ne notait ni macrocéphalie, ni mains raccourcies ou en trident, ni ensellure lombaire, le tronc était relativement normal.

En revanche dans ces deux cas, on retrouvait de façon identique :

- une petite taille : 1 m 36 et 1 m 35, sans anomalie de la tête et du tronc,
- un raccourcissement très important des avant-bras (18 et 16 cm au lieu de 27 chez le sujet normal), associé à une luxation cubitale postérieure entraînant une déformation en dos de fourchette de la partie distale des avant-bras : dite déformation de Madelung.
- un raccourcissement des jambes (8 à 10 cm de moins que la normale).

Il était à noter que ces deux sujets étaient des femmes.

Au total, de par les malformations anti-brachiales, le tableau est bien proche de celui de la maladie de Madelung, mais il s'en différencie toutefois par l'atteinte des membres inférieurs.

LERI et WEILL ont eu le mérite d'isoler une nouvelle entité autrefois englobée dans le cadre de la maladie de Madelung.

De plus, il est possible, que certains cas "d'achondroplasie atténuée" publiés avant cette date se rattachent à la dyschondrostéose.

En outre, les auteurs considérant la limitation des lésions à certaines parties du squelette, pensent que le processus pathologique n'intervient qu'à un stade tardif du développement foetal, sans doute au moment où les cartilages déjà formés tendent à s'ossifier : d'où le nom de dyschondrostéose donné à cet ensemble malformatif.

En 1937 : un nouveau cas de Dyschondrostéose est décrit par GAREIRO, PELLERANO et SCHEIRE, mais cette fois chez l'enfant (une fillette âgée de 7 ans) et présenté à la Société de Pédiatrie de la République Argentine.

Mais il faut attendre 1951 pour que soit décrit le premier cas de Dyschondrostéose familiale.

C'est André CANTAGREL qui dans sa thèse publie la première observation familiale chez une fillette et sa mère âgées respectivement de 14 et 37 ans et mesurant 1,38 m pour la première, et 1,40 m pour la seconde.

M. KAPLAN, E. GUY et A. CANTAGREL reprenant ces cas publient une étude de Dyschondrostéose "familiale".

Cette maladie s'enrichit donc d'un caractère fondamental : à savoir la notion d'hérédité) "transmission dans la lignée maternelle suivant le mode dominant"). En effet, les observations princeps de LERI et WEILL étaient des cas isolés.

Depuis cette date, la littérature tant française qu'étrangère s'est enrichie de plusieurs cas de Dyschondrostéose.

1 - En 1954, M. JEUNE et F. LARBRE publient, à la Réunion Lyonnaise de Pédiatrie, un cas de Dyschondrostéose chez une fillette de 13 ans 1/2.

2 - La même année, P. BERTAUD et G. AUPLAT parlent d'un "cas de Dyschondrostéose familiale" dans le Bulletin de la Fédération de Gyn. Obst. chez deux jumelles nées d'une mère atteinte de cette maladie.

3 - En mai 1958, G. FLOCHON à Lyon dans sa thèse décrit un nouveau cas de Dyschondrostéose chez une jumelle âgée de 12 ans et mesurant 1,09 m.

4 - C'est en décembre 1959 que, Pierre MAROTEAUX et Maurice LAMY, dans la Semaine des Hôpitaux, en se fondant sur les publications concernant cette affection et sur leurs observations personnelles, apportent une description complète de cette affection.

5 - Un peu plus tard, en Avril 1962, J.E.W. BROCHER et D. KLEIN en Allemagne, rapportent un cas isolé de Dyschondrostéose chez une femme âgée de 36 ans.

6 - En février 1963, un article de J. SAUVEGRAIN et H. NAHUM paru dans la Presse Médicale relate aussi un cas de ~~Dyschondrostéose~~ Dyschondrostéose typique et familial chez une femme de 38 ans. De plus, les auteurs brossent un tableau des cas publiés dans la littérature.

7 - Enfin en mars 1963, J. Cl. MLYNARSKY décrit le premier cas de Dyschondrostéose chez l'homme, alors que jusqu'à cette date aucun homme, supposé atteint de Dyschondrostéose et mentionné dans les arbres généalogiques, n'avait pu être étudié.

Cette revue des cas publiés dans le monde souligne la rareté de la maladie ; ceci est dû en grande partie au fait qu'à l'étranger la

Dyschondrostéose de LERI et WEILL y est peu connue.

AU TOTAL : de 1929 à 1963, 14 cas ont été publiés.

- Certains sont indiscutablement identiques à la description princeps (8 sur 14).

- D'autres s'écartent légèrement du schéma type par l'adjonction de caractères particuliers (anomalies métacarpiennes et métatarsiennes, aplasie péronière).

Mais deux faits semblent d'importance capitale dans toutes les descriptions :

- l'incidence familiale (retrouvée dans 3 cas sur 8)
- la survenue presque exclusive chez la femme.

Nous rapportons ici 13 observations appartenant à 6 familles. Nous avons eu la chance de pouvoir étudier le second cas indiscutable de Dyschondrostéose chez l'homme.

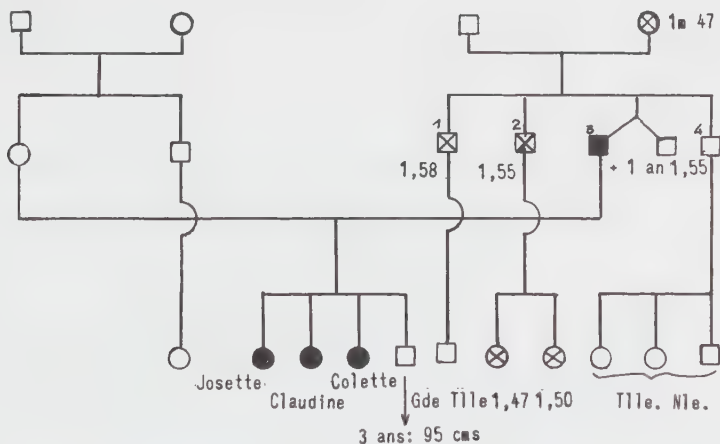
oOo

OBSERVATIONS PERSONNELLES

FAMILLE LE...

Nous devons au Docteur M. L. JAMMET, dans le service du professeur LAMY, d'avoir pu examiner un des membres de cette famille. Le Docteur MAROTEAUX à qui cet enfant a été confié, a étudié la famille, dont quatre sujets sont atteints de Dyschondrostéose.

En voici l'arbre généalogique :



● Sujet taré examiné

⊗ Sujet probablement taré, non examiné

OBSERVATION 1

Le premier sujet examiné est le 3^e enfant de cette famille.

Il s'agit de Colette LE... adressée dans le service du Professeur LAMY en avril 1959 pour une albuminurie chronique et une hypotrophie staturo-pondérale.

Agée de 8 ans à cette époque, elle mesurait 1,12 m. (taille correspondant à l'âge de 6 ans).

Dans les antécédents personnels : on remarque un développement staturo-pondéral modéré, la taille ayant toujours été petite.

Dès l'inspection, on est frappé par un raccourcissement des avant-bras et des jambes, précisé par les mensurations (cf. tableau).

A l'avant-bras, on note dans un plan frontal une incurvation postéro-externe avec une saillie postérieure de la tête cubitale plus importante à gauche, qui ne se traduit par aucune gêne fonctionnelle.

Aux membres inférieurs existe un genu-varum.

Les radiographies de l'avant-bras mettent en évidence :

- de face : une incurvation de la diaphyse radiale
 : un aplatissement de la tête radiale très éloignée du condyle huméral,
- de profil : une luxation cubitale postérieure
- les os du carpe modifiés dans leur architecture prennent un aspect ogival.

Les radiographies de la jambe : précisent le raccourcissement très important du tibia et du péroné,

: individualisent une incurvation diaphysaire en varus des tibias et un défaut de modelage métaphysaire interne encore accentué par une petite exostose sous le plateau tibial gauche.

	8 ans	11 ans
Taille debout	111, 5 cm	130, 8 cm
Taille assise	66, 3 cm	74, 5 cm
Pubis-sol	51, 5 cm	58, 7 cm
<u>Membre inférieur</u>		
. E I A S-sol	54, 8 cm	66, 8 cm
. Jambes : Point tibial-malléole	24, 7 cm	30, 2 cm
. Malléole-sol	4, 1 cm	6, 8 cm
<u>Membre supérieur</u>		
. Acromion-médias	43 cm	49, 3 cm
. Avant-bras : point radial - apophyse styloïde	25, 1 cm	29, 1 cm
. Main	12, 8 cm	14, 8 cm

Les radiographies du crâne, du rachis et du bassin sont normales.

Les examens biologiques sont tous négatifs.

Le quotient intellectuel est normal.

Devant ce nanisme mésomélisque avec déformation de l'avant-bras du type Madelung, la dyschondrostéose est affirmée.

Nous examinons à nouveau l'enfant en novembre 1962 (fig. 1) nous pouvons alors comparer les mensurations à trois ans d'intervalle : Cf. tableau 11.

En novembre 1962, les lésions ont peu évolué et n'entraînent aucune gêne, aucune douleur.

De nouveaux clichés radiologiques :

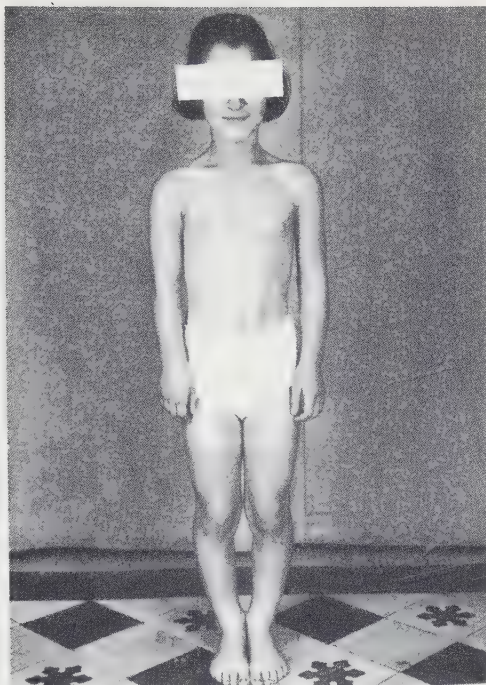
- confirment les lésions antérieures ;
- mais mettent en évidence des anomalies radiales plus importantes à savoir :
 - . l'atrophie interne de l'extrémité radiale inférieure, ce qui donne à cette dernière une direction très oblique en haut et en dedans,
 - . ainsi que l'épaississement de la crête inter-osseuse qui ébauche "un prolongement en nageoire".

La tête humérale est un peu aplatie et inclinée en varus (fig. 2).

Le diagnostic de dyschondrostéose peut donc être confirmé.

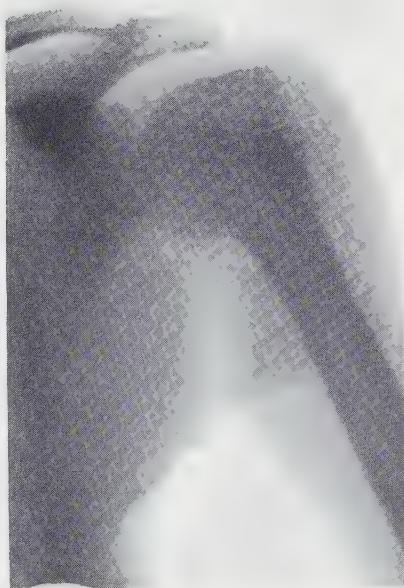
En présence de ce cas, nous sommes amenés à étudier les membres de la famille et à découvrir que les deux autres soeurs sont atteintes, ainsi que leur père.

Fig. 1 -



Observation 1 : à l'âge de 11 ans.
Noter l'importante incurvation tibiale bilatérale.

Fig. 2 -



Observation 1 : Radiographie de l'épaule objectivant
les modifications de la tête humérale.

OBSERVATION 2

Claudine LE... 2^e enfant de la fratrie est âgée de 10 ans en 1959 et mesure 1,14 m.

Comme chez sa soeur, l'examen clinique révèle l'existence..

- d'un retard statural (de près de 17 cm puisque la taille moyenne à cet âge est de $134 \text{ cm} \pm 5,5 \text{ cm}$) avec raccourcissement des avant-bras et des jambes;

- d'une saillie postérieure de la tête cubitale ;

- et d'un léger genu-varum aux membres inférieurs.

Les mensurations objectivent ce raccourcissement.

Taille debout	117,2 cm
Taille assise	70 cm
Pubis-sol	54,3 cm
Membre inférieur :	
. E I A S-sol	61,4 cm
. Point tibial-sol	29,9 cm
. Malléole interne-sol	5,6 cm
Membre supérieur :	
. Acromion-médius	48,5 cm
. Point radial-médius	27,8 cm
. Point stylien-médius	13,8 cm

L'existence d'une petite taille aurait été notée dès la naissance.

L'examen radiographique montre des anomalies plus frustes que précédemment. Cependant on note sur les clichés de face, de l'avant-bras :

- une légère incurvation radiale,
- et un amincissement du noyau cartilagineux de l'extrémité inférieure du radius du côté interne.
- l'architecture des os du carpe est bouleversée, et le semi-lunaire est attiré vers le haut.

Le plateau tibial est le siège d'une très petite exostose.

AU TOTAL : Claudine est atteinte, elle aussi, de Dyschondrosteose, mais il s'agit là d'une forme mineure de la maladie.

Nous la revoyons à nouveau en novembre 1962. Les lésions n'ont pas évolué, seule l'insuffisance staturale s'est accentuée.

OBSERVATION 3

L'aînée des enfants Josette LE... âgée, en mai 1959, de 13 ans, est examinée également.

Son psychisme est normal, comme d'ailleurs celui des autres membres de la famille, atteints de cette maladie. Elle mesure 129 cm, alors que la taille moyenne à 13 ans est de $151,5 \text{ cm} \pm 6,5 \text{ cm}$.

A ce net retard statural, accompagné de raccourcissement très important des avant-bras et des jambes, s'associent des déformations beaucoup plus franches que chez ses soeurs. Il existe aux membres supérieurs :

- un cubitus valgus avec légère main-bote cubitale ;
- une saillie cubitale postérieure bilatérale, réductible à la pression mais douloureuse (fait qui n'existait pas précédemment) ;
- une déformation radiale à type de courbure postéro-externe .

Aux membres inférieurs, le genu-varum est très accentué.

La mère précise qu'à la naissance, la taille était de 40 cm, et qu'on lui avait signalé une brièveté anormale des membres.

L'examen radiologique confirme les anomalies :

- Aux membres supérieurs, existe une brièveté humérale, mais surtout des déformations radiales :
 - . une courbure diaphysaire importante élargissant fortement l'espace inter-osseux, et un épaissement de la crête inter-osseuse,
 - . une aplasie de la tête radiale, mais surtout une atrophie du tiers interne de l'extrémité inférieure du radius, avec aplasie à ce niveau du cartilage de conjugaison.

Par contre, les déformations cubitales sont minimales ; on note seulement une aplasie de l'épiphyse styloïde.

Les os du carpe forment une ogive : le semi-lunaire s'enfonçant en coin dans l'espace radio-cubital inférieur. Trapèze et trapézoïde se superposent sur les clichés de face.

- Aux membres inférieurs : les os de la jambe sont courts.

. Le tibia ne révèle pas d'exostose.

Le diagnostic de Dyschondrostéose est donc porté de façon formelle.

Nous pouvons examiner à nouveau cette jeune fille trois ans plus tard. Elle est âgée, en novembre 1962, de 16 ans.

La comparaison des mensurations objective l'importance du retard statural et du raccourcissement des segments moyens des membres .

(Cf. tableau page 17)

Le tableau ci-après nous permet de remarquer qu'aux membres supérieurs l'allongement du bras a été de 5 cm, alors que celui de l'avant-bras n'a été que de 1,7 cm ; qu'aux membres inférieurs l'accroissement s'est fait dans des proportions identiques : 5,6 cm pour la cuisse et seulement 1,5 cm pour la jambe.

L'examen met en évidence un raccourcissement huméral qui n'était pas visible cliniquement trois ans plus tôt.

La luxation cubitale postéro-externe ne fait aucun doute ; elle est réductible mais douloureuse surtout à droite.

Les radiographies : de l'avant-bras, outre les anomalies retrouvées au premier examen , permettent de constater :

- . une accentuation de la courbure anormale de la diaphyse radiale,
- . et une tendance à la verticale, de l'extrémité radiale inférieure (fig. 3).

Les déformations contrairement à celles rencontrées chez ses soeurs, entraînent chez cette jeune fille, ouvrière dans une usine, une gêne constante et une douleur à la fatigue, rebelles à la contention élastique à visée antalgique. Ces circonstances nous amènent à lui proposer une thérapeutique chirurgicale, qu'elle accepte.

	mai 1959 : 13 ans	novembre 1962 : 16 ans
Taille debout	129 cm	143,7 cm
Taille assise	73,5 cm	82,4 cm
Pubis-sol	60,8 cm	68 cm
<u>Membre inférieur</u>		
. E I A S-sol	68,5 cm	76,2 cm
. Jambe : point tibial-malléole	32,2 cm	33,7 cm
. Malléole interne-sol	5,7 cm	6,3 cm
<u>Membre supérieur</u>		
. Acromion-médus	50,6 cm	55,6 cm
. Avant-bras : Point radial - apophyse styloïde	28,5 cm	30,2 cm
. Main	14,3 cm	16,2 cm

L'indication , en fait, est double :

- ESTHETIQUE : elle présente une main bote cubitale avec saillie de la tête cubitale.

- FONCTIONNELLE : elle est bobineuse dans une usine.

Josette LE... est donc hospitalisée, dans le service du Professeur FEVRE, en novembre 1962, par une première intervention chirurgicale du côté gauche. Le docteur RIGAULT, assistant du Professeur FEVRE , qui l'opère, pratique :

" Une résection courte extrapériostée de l'extrémité inférieure du cubitus, puis une ostéotomie plane oblique du radius. Pour corriger à la fois l'incurvation en dedans et en avant du radius sans modifier trop la prono-supination, le plan est tracé très vertical. Après correction, l'extrémité inférieure du cubitus fait elle-même butée".

L'étude anatomo-pathologique des fragments de cartilage articulaire radial "ne met pas en évidence d'altération histologique. Le revêtement cartilagineux est de type hyalin. Il est irrégulièrement épais mais ne montre aucune lésion nécrotique. Le tissu spongieux qui lui sert de support est morphologiquement dans les limites de la normale. La fixation au S 35 pendant trois heures ne modifie en rien les caractères histologiques. Malheureusement nous n'avons pu examiner de cartilage de croissance.

L'ablation du plâtre se fait trois mois plus tard, en février 1963. Le bénéfice esthétique est loin d'être négligeable : la main bote cubitale est complètement corrigée, la saillie de la tête cubitale supprimée et l'incurvation antérieure effacée.

Les mouvements du poignet montrent une flexion dorsale à 40 °; une prono-supination de 0 à 110°.

Les radiographies objectivent une consolidation très satisfaisante (fig. 4).

L'intervention du côté droit est conduite de façon identique à la précédente par le Docteur RIGAULT en juillet 1963, cinq mois après l'ablation du plâtre du côté gauche. "Cependant la correction obtenue n'est pas tout à fait la même : il est cherché un effet de translation interne obtenu, mais un peu aux dépens de la correction angulaire".

L'ablation du plâtre du côté droit est faite en septembre 1963 : la main bote cubitale est corrigée, de même que l'incurvation antérieure. Le bénéfice esthétique est meilleur qu'à gauche. En effet à gauche la correction angulaire est très bonne mais la saillie cubitale moins bien corrigée qu'à droite.



6

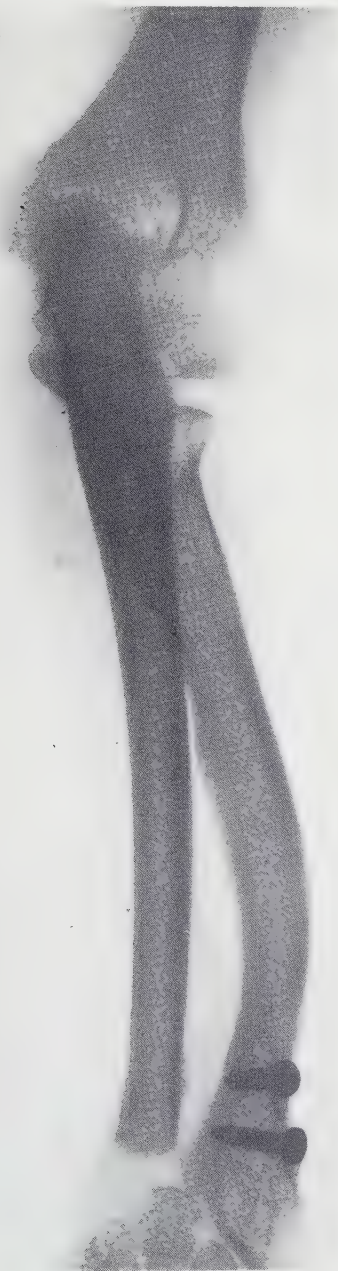


Fig. 4 -



ostéotomie plane oblique radiale et résection de
l'extrémité cubitale inférieure.

Les radiographies montrent une parfaite consolidation.

Au total l'observation de cette malade nous permet d'étudier le traitement chirurgical de la dyschondrostéose et d'en constater les résultats très satisfaisants tant esthétiques que fonctionnels. Elle apporte également une étude anatomo-pathologique de la maladie qui, faite pour la première fois, ne révèle aucune anomalie.

oOo

OBSERVATION 4

Monsieur Charles LE...

Père des trois enfants dont nous venons de rapporter les observations, est âgé de 54 ans et mesure 1,50 m. Il avait un frère jumeau, mort en bas âge. Lors du premier examen des enfants, nous avons eu la notion d'une insuffisance staturale chez le père ; mais les déformations peu apparentes, ne gênant en aucune façon son travail, la petite taille tout-à-fait banale dans cette famille, puisque sa mère ne mesurait que 1,47 m, n'avaient pas intrigué, si bien qu'il avait refusé de se prêter à un examen.

Ce n'est que trois ans plus tard, lorsqu'il fut question d'intervention chirurgicale chez sa fille aînée, qu'il accepta de venir consulter.

Il est effectivement de très petite taille, mais ce qui frappe le plus, est le raccourcissement de ses avant-bras et de ses jambes.

Aux membres supérieurs, la courbure radiale n'est pas évidente, et la déformation des poignets peu nette en raison de sa musculature. On retrouve une subluxation cubitale postérieure bilatérale réductible et indolore. En effet il travaille comme chef magasinier dans une usine, et n'a jamais ressenti de douleur ni même de gêne au niveau des poignets, à l'effort ou à la fatigue.

Aux membres inférieurs, on note un léger genu-varum. Déjà au service médical de son usine, le diagnostic "d'hypochondroplasie" avait été établi.

Les mensurations sont les suivantes :

(Cf. tableau page 21)

L'examen radiologique confirme le diagnostic clinique en montrant aux membres supérieurs :

- des déformations des os de l'avant-bras (fig. 5) et essentiellement du radius dont la diaphyse présente :

Taille debout	154 cm
Taille assise	84 cm
Pubis-sol	73 cm
Membre inférieur :	
. E I A S-sol	78,5 cm
. Jambe (Point tibial-sol)	35 cm
. Malléole-sol	6,5 cm
Membre supérieur :	
. Acromion-médus	58 cm
. Avant-bras (Point radial-médus)	36 cm
. Main	18 cm

- . une courbure postéro-externe,
- . un épaissement de son bord interne.

La tête radiale est aplatie,

L'extrémité inférieure est oblique.

- Le cubitus est massif, légèrement incurvé, avec une rotation de la tête cubitale en dedans et en arrière.

Cependant il n'existe pas de diastasis radio-cubital inférieur.

- Les os du carpe ont une architecture anormale, et la rangée supérieure présente deux versants obliques dont l'angle aigu est formé par le semi-lunaire.

- L'humérus lui-même est modifié : la tête humérale est aplatie et inclinée en varus.

Aux membres inférieurs, outre un important raccourcissement des os de la jambe, on remarque : (fig. 6)

- un aplatissement de la tête du péroné,
- mais surtout une incurvation en varus des diaphyses tibiales, associée à un défaut de modelage du contour inféro-interne du plateau tibial : caractérisé à droite, par un véritable angle droit , et à gauche par une petite exostose pédiculée descendant de quelques millimètres le long du bord interne de l'os.

Autotal, les signes cliniques et radiologiques de la dyschondrostéose sont retrouvés avec autant de netteté et de similitude chez l'homme et chez la femme.

Fig. 5 - Observation 4 (cas masculin). Noter l'épaississement de la crête interosseuse ; et la rotation anormale de la tête cubitale.



Fig. 6 -



Chez ce même sujet noter le défaut de modelage du contour inféro-interne des plateaux tibiaux.

FAMILLE BO...OBSERVATION 5

Michèle BO...

L'année des enfant est vue pour la première fois en septembre 1954, hospitalisée dans le service du Professeur LAMY pour une primo-infection.

Agée de 7 ans, Michèle ne mesure de 114 cm, alors que la taille moyenne à cet âge est de 119 cm $\pm$ 4,7 cm. Son insuffisance staturale est donc modérée.

A première vue on est surtout frappé par la brièveté de ses membres (fig. 7).

En effet, les mensurations précisent que le raccourcissement affecte essentiellement les avant-bras et les jambes (cf. tableau page 25).

La morphologie de l'avant-bras est anormale : le radius dessine une convexité externe et la saillie de l'extrémité cubitale inférieure est très marquée participant à la déformation en baïonnette du poignet.

Les radiographies, faites à cette époque, objectivent les déformations des os de l'avant-bras, prédominant à l'extrémité inférieure du radius (fig. 8) et caractérisées par une aplasie de la moitié postéro-interne du noyau épiphysaire et de la partie immédiatement sus-jacente de la métaphyse. Il en résulte une obliquité très marquée du bord inférieur de l'os et une orientation en dedans et en avant de la surface articulaire, ainsi qu'un diastasis radio-cubital inférieur avec interposition du semi-lunaire.

La diaphyse est le siège d'une courbure externe anormale et la crête radiale est épaissie.

Les anomalies intéressent aussi l'humérus dont la tête est aplatie de haut en bas et inclinée en varus (fig. 8).

En revanche, les os de la jambe sont raccourcis mais non déformés.

Les radiographies du crâne, du rachis, du bassin, sont normales.

Il n'existe aucun trouble psychique, métabolique ou endocrinien.

Devant cette insuffisance staturale et les déformations cliniques et radiologiques sus-décrites, le diagnostic de dyschondrostéose est affirmé.

—oOo—

Nous ne revoyons cette même enfant que neuf ans plus tard en 1963, alors qu'elle est âgée de 16 ans.

L'insuffisance staturale s'est considérablement accentuée puisqu'elle mesure, à 16 ans, 1,46 m.

La brièveté des segments distaux des membres, la déformation des poignets sont absolument évidentes et se sont nettement aggravées.

A l'examen clinique l'avant-bras est très court, et modifié : il existe une importante incurvation radiale et une petite luxation cubitale postérieure, réductible à la pression mais douloureuse. La pronation est à peu près possible alors que la supination est limitée. La flexion-extension du poignet est conservée. Il existe une petite gêne à l'élévation complète des bras et une limitation de l'abduction des épaules. Cependant cette jeune fille nous précise qu'à l'école elle a fait du volley-ball, du badmington sans difficultés, mais qu'elle ne peut faire d'anneaux. En fait depuis plusieurs années, elle se plaint de douleurs bilatérales des poignets qui ne cessent que par bandages compressifs prolongés.

Aux membres inférieurs, on note, outre une très mauvaise circulation veineuse, une incurvation tibiale avec un léger genu-varum.

Les mensurations comparées à celles du premier examen sont les suivantes :

Fig. 7 -

Observation 5 à l'âge de 7 ans.
L'extrémité des doigts n'atteint que la partie
supérieure de la cuisse.

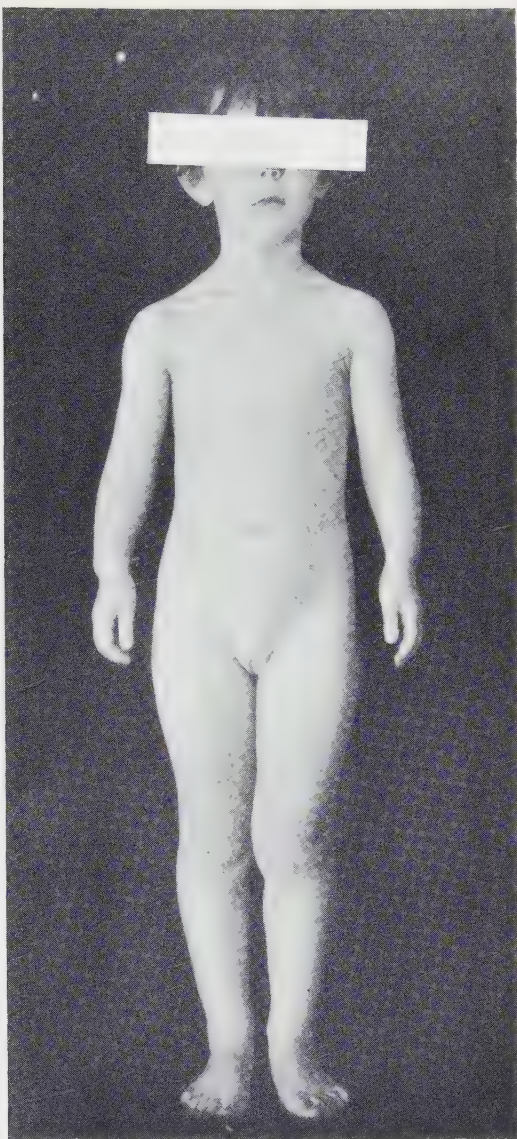


Fig. 8 -



A cet âge dans l'observation 5 l'extrémité
inférieure du radius est franchement anormale.
La tête humérale est aplatie et inclinée en varus.



	7 ans	16 ans
Taille debout Taille assise	114 cm	146 cm 83, 7 cm
Pubis-sol Membre inférieur : . E I A S -sol . Point tibial-sol . Malléole int. -sol	 62 cm 27, 5 cm 4, 5 cm	 65, 9 cm 74, 7 cm 34, 3 cm 5, 3 cm
Membre supérieur : . Acromion-médius . Point radial-médius . Point stylien-médius	 42 cm 24, 5 cm 12, 5 cm	 50, 3 cm 27, 3 cm 15, 6 cm

De nouveaux clichés radiologiques, attestent de l'ampleur des déformations anti-brachiales qui se sont accentuées de façon considérable, alors que l'humérus et les os de la jambe ne sont pas très modifiés (fig. 9 et 10).

- Le radius, massif et trapu, dans son ensemble, affecte une forme particulièrement curieuse à son extrémité supérieure la tête radiale séparée du condyle huméral de près de deux centimètres, a la forme d'une apophyse arrondie. La tubérosité bicipitale, hypertrophiée, dessine en dehors de cette tête mais presque sur le même plan, une seconde apophyse irrégulière ; si bien que l'extrémité supérieure remaniée ne ressemble absolument plus à une tête radiale. Son extrémité inférieure anormale également, est inexistante dans sa moitié interne.

- L'olécrane est massif. La tête cubitale et l'apophyse styloïde sont aplasiques.

- Il en résulte un énorme diastasis radio-cubital ainsi qu'une ascension du semi-lunaire et une modification de la structure des os du carpe.

Devant ces importantes destructions osseuses et malgré les douleurs, il est difficile de proposer une intervention chirurgicale avec la certitude d'une amélioration. De toutes façons l'idée en est repoussée de façon catégorique par la mère de la jeune fille.

Fig. 9 -

radiographies de l'avant-bras de face et de profil
dans l'observation 5 à l'âge de 16 ans.



Fig. 10 -

Noter par rapport à la fig. 8 l'accentuation des
déformations ; et l'aspect particulier de la tête
radiale.

OBSERVATION 6

Madame BO... vient consulter lorsque, pour la première fois en 1954, on porte le diagnostic de dyschondrostéose chez sa fille.

Elle mesure debout 1,47 m. Ses avant-bras et ses jambes sont courts mais la déformation des poignets est peu apparente et n'entraîne aucun phénomène douloureux. Elle ne s'inquiète absolument pas de cet état mais accepte cependant de se faire radiographier.

Les radiographies ne révèlent que des déformations assez légères : à l'avant-bras, outre un raccourcissement modéré du radius, on note un épaississement de la crête interosseuse, et une obliquité de l'extrémité inférieure de l'os avec un diastasis radio-cubital. La diaphyse humérale est un peu courte avec une accentuation du V deltoïdien et un léger aplatissement de la tête.

: le tibia et le péroné sont courts (puisque'ils ne mesurent que 29 cm alors que la moyenne chez l'adulte est d'environ 40 cm) mais sans anomalies franches.

Le diagnostic de dyschondrostéose ne fait aucun doute mais il s'agit là d'une forme légère de la maladie.

OBSERVATION 7

Martine BO... ne fut pas examinée en 1954, car elle n'avait que 2 ans et sa mère la trouvait normale

C'est en 1962, alors qu'elle est âgée de dix ans, que nous la voyons pour la première fois, venant consulter, sur notre demande, avec sa soeur aînée.

Elle présente une insuffisance staturale importante : en effet à 10 ans elle mesure 122,8 cm alors que la taille moyenne à cet âge est de 134,6 cm.

A l'examen clinique : aucune limitation des mouvements n'est notée ; non plus que la moindre gêne ou douleur. Il existe une petite luxation cubitale postérieure bilatérale, et un raccourcissement important des avant-bras. Les jambes sont courtes avec un léger genu-varum.

Les mensurations sont les suivantes :

Taille debout	122,8 cm
Taille assise	71,2 cm
Pubis -sol	55,9 cm
Membre inférieur :	
- E I A S-Sol	64,8 cm
- Point tibiale-sol	28,5 cm
- Malléole int. -sol	5,7 cm
Membre supérieur :	
- Acromion-médus	48,7 cm
- Point radial-médus	28,3 cm
- Point stylien-médus	14,2 cm

Les radiographies de l'avant-bras objectivent le raccourcissement et les anomalies qui intéressent essentiellement le radius mais sont beaucoup moins importantes que chez la soeur aînée :

- aplasie de la moitié interne du noyau épiphysaire inférieur réduit à un simple épaississement ;

- courbure plus accentuée de la diaphyse radiale et crête interosseuse épaissie.

Aux jambes, le raccourcissement est chiffré puisque le professeur J. LEFEBVRE, chef de service d'électroradiologie, nous précise que chez cette fillette de 10 ans le tibia mesure 217 mm alors que la moyenne est de 277 mm, avec un écart de :

- 10 % à 259 mm et

- 90 % à 301 mm

et le péroné mesure 215 mm alors que la moyenne est de 288 mm :

- avec 10 % à 256 mm

- et 90 % à 305 mm.

elle se trouve donc très en dessous des 10 %.

En conclusion, Martine est, elle aussi, atteinte de Dyschondrostéose, mais cette forme beaucoup moins importante que celle de sa soeur, est presque identique à celle observée chez sa mère.

OBSERVATION 8

Corinne BO. . . née en mars 1961 à 20 mois lorsque nous demandons à sa mère de nous l'amener, en même temps que ses soeurs.

Pensant qu'elle puisse, elle aussi, être atteinte de dyschondrostéose nous l'examinons systématiquement bien qu'elle soit considérée comme normale.

Elle a marché à 14 mois, et elle avait une taille normale à la naissance.

Sa taille debout est de 77,5 cm. La moyenne à 20 mois est de 81 cm. Elle a donc déjà une très légère insuffisance staturale.

La distance pubis-sol est de 31,5 cm.

Les radiographies de l'avant-bras montrent de discrètes anomalies :

- petit élargissement de la métaphyse inférieure du radius, qui est très légèrement oblique en dedans et en haut.
- diminution de hauteur de l'extrémité inférieure du cubitus.

Au tibia existe, semble-t-il, un raccourcissement discret puisque le tibia mesure entre ses plateaux métaphysaires 115 mm alors que la normale à cet âge est de 123 mm.

De plus l'inclinaison du bord interne du tibia sous le plateau tibial est plus accusée que normalement.

Ces signes cliniques et radiologiques, bien que minimes, nous permettent cependant d'affirmer de façon presque certaine, en s'appuyant sur le contexte familial, que ce bébé de 20 mois est atteint d'une dyschondrostéose ; mais nous ne pouvons en aucun cas porter un pronostic de gravité devant ces signes : frustes.

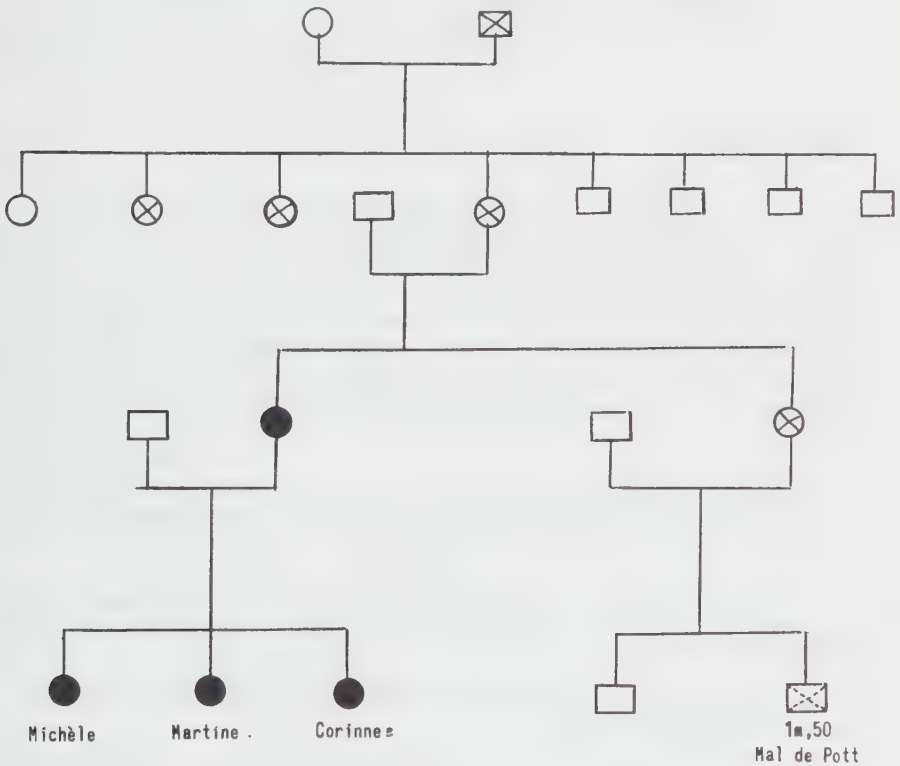
C'est donc l'afinée des trois filles, qui nous permet d'étudier toute la famille, d'examiner plus particulièrement les deux autres

soeurs de l'enfant ainsi que leur mère, et de conclure que toutes quatre étaient atteintes de dyschondrostéose mais à des degrés différents.

Cette étude familiale prouve qu'il s'agit d'une affection dominante : puisque, comme le montre l'arbre généalogique, la mère, deux grand-oncles, deux grand-tantes et un arrière grand-père étaient de petite taille, avaient des avant-bras raccourcis et étaient probablement tarés également.

Nous pouvons grâce à ces quatre observations souligner la variabilité familiale de la maladie : en effet la fille aînée a d'importantes déformations alors que la mère et ses deux autres filles ne sont atteintes que de malformations modérées.

Nous rapportons enfin ci-après l'arbre généalogique.



OBSERVATION 9

Madame Lucette AU...

Nous devons à l'amabilité du professeur J. A. LIEVRE l'observation d'une fillette âgée de 11 ans et demi qui lui avait été adressée par le professeur Jean BERNARD. Cette fillette que nous n'avions pu revoir, est venue tout-à-fait par hasard consulter le docteur MAROTEAUX alors qu'elle était mariée et avait une fillette de 7 mois.

Nous rapportons tout d'abord l'observation étudiée par le professeur LIEVRE.

Lucette GR... âgée de 11 ans et demi consulte en 1948 pour une curieuse dystrophie des avant-bras. Cette enfant dont la croissance est notablement retardée puisqu'elle mesure 1,19 m (alors qu'à 10 ans la moyenne est déjà de 1,34 m) a un net raccourcissement des membres supérieurs : en position debout les doigts n'atteignent que la partie toute supérieure de la cuisse et la détermination de la grande envergure donne un chiffre de 1,06 m qui reste très inférieur à celui de la taille. Ce raccourcissement est lié à la brièveté des avant-bras.

Il existe des déformations de l'avant-bras, beaucoup plus marquées à gauche qu'à droite. En effet l'avant-bras est déjeté en dehors avec une incurvation postéro-externe.

On note à la face postérieure du poignet une déformation en dos de fourchette entraînant une limitation importante de la supination.

Les clichés radiologiques précisent les modifications, essentiellement radiales (fig. 11) :

- la diaphyse a un aspect massif, trapu avec une incurvation des 2/3 inférieurs dessinant une forte convexité externe. Il existe un petit épaissement de la partie moyenne de la crête interosseuse.

- l'épiphyse inférieure est très modifiée :

- . la partie interne de sa limite inférieure est très oblique en

bas et en dehors (et ce surtout à gauche),
 . sa portion interne est aplasiée.

Il en résulte un diastasis radio-cubital et une ascension du massif carpien.

Aux membres inférieurs, existe une diminution de la longueur relative de la jambe. Les radiographies mettent en évidence une petite exostose pédiculée implantée au bord interne du plateau tibial gauche, au-dessous du cartilage de conjugaison (fig. 12).

Le reste de l'examen est entièrement normal.

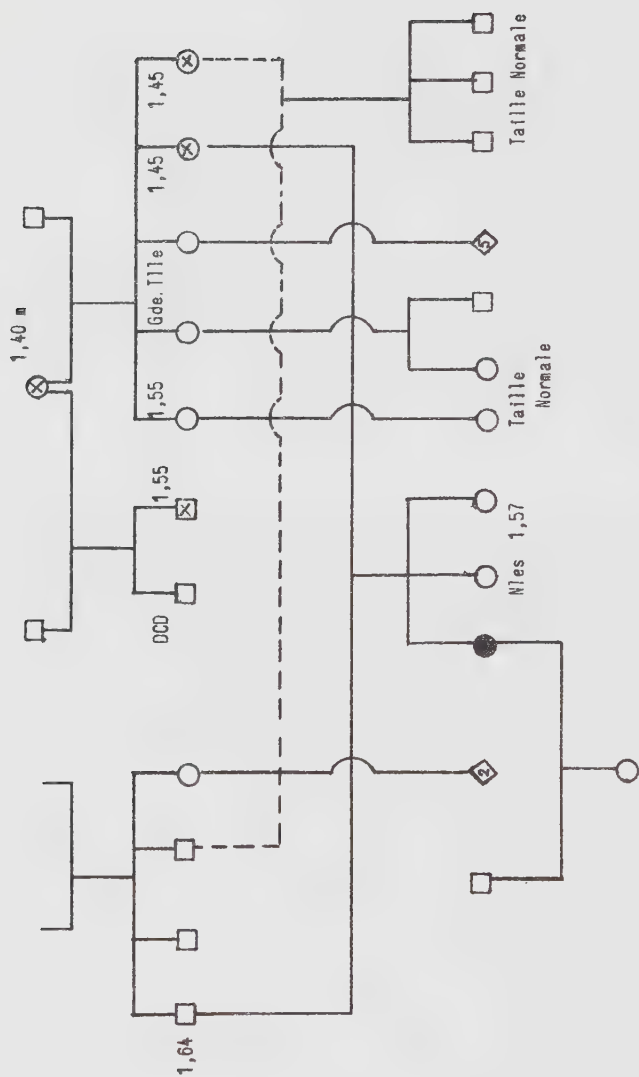
La mère de la malade ne mesure que 1,45 m et des radiographies de ses avant-bras montrent une légère incurvation radiale rap-
 pelant celle de l'enfant. Mais aucune autre anomalie n'est décelée.

oOo

Et c'est par hasard que nous pouvons examiner cette même malade quinze ans plus tard dans le service du Professeur LAMY.

Nous reproduisons ici l'arbre généalogique de la famille ; cette malade a deux soeurs de taille normale (1,57 m) , en revanche sa mère avait des avant-bras courts, et ne mesurait que 1,45 m ainsi qu'une de ses tantes ; sa grand-mère était elle aussi de petite taille (1,40 m) et avait une déformation des avant-bras. On peut donc penser qu'elles étaient probablement tarées. (Cf arbre généalogique page 34).

Les mensurations rapportées dans le tableau page 35 sont comparées à celles d'il y a quinze ans.



	1948 : 11 ans	1963 : 27 ans
Taille debout	119 cm	137,6 cm
Taille assise	63,5 cm	79,9 cm
Pubis-sol		62,4 cm
Membre inférieur :	- Trochanter malléole, ext.	
- E I A S -Sol	52 cm	73 cm
- Jambe : Point tibial-malléole	24 cm	30,8 cm
- Malléole-sol	-	7,2 cm
Membre supérieur :		
- Acromion-médus	-	53,1 cm
- Point radial-apophyse styloïde	14,5 cm	31,8 cm
- Main	-	17 cm

Nous voyons que l'insuffisance staturale de cette femme s'est accentuée, puisqu'elle ne mesure que 1,37 m.

De nouvelles radiographies précisent qu'aux membres supérieurs :

- les déformations radiales se sont aggravées : (fig. 13)
- . la courbure de la diaphyse radiale à convexité postéro-externe est exagérée et la tête radiale forme avec elle une angulation à concavité externe.
- . le prolongement de la crête interosseuse s'est considérablement développé.
- et de petites anomalies humérales sont apparues :
- . l'humérus est raccourci et élargi avec une légère incurvation en dehors, de la diaphyse,
- . la tête humérale est légèrement basculée en bas et en dedans par suite d'une petite angulation du col chirurgical.

Aux membres inférieurs les anomalies minimales ne se sont pas accentuées.

Cette observation typique de dyschondrostéose nous permet d'étudier l'évolution des symptômes depuis l'enfance jusqu'à l'âge adulte.

La fille de cette malade âgée de 7 mois est examinée elle aussi ; mais les radiographies des avant-bras et des jambes sont normales, ce qui ne permet toutefois pas, d'affirmer, avec certitude qu'elle ne soit pas atteinte de dyschondrostéose, étant donné son jeune âge.

Fig. 11 - Radiographies de l'avant-bras de l'observation
9 à l'âge de 11 ans.



Fig. 12 - Au même âge noter l'exostose tibiale.

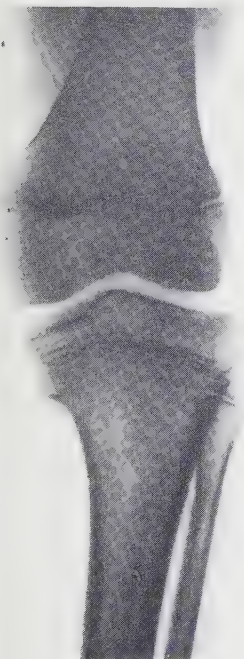


Fig. 13 - Radiographies de l'avant-bras de l'observation
9 à l'âge de 27 ans. Noter l'accroissement consi-
dérable de la crête interosseuse.



FAMILLE D'E...OBSERVATION 10

Mme D'E... Denise est adressée au Docteur MAROTÉAUX, dans le service du Professeur LAMY, le 5 juin 1963.

Agée de 29 ans, elle est l'aînée de sept enfants, tous de taille normale voire élevée.

Elle est mariée et a une fille de 11 mois.

Son insuffisance staturale est importante : elle mesure 1,39 m.

Ses mensurations sont les suivantes :

Taille debout	139,8 cm
Taille assise	82,6 cm
Pubis-Sol	64,3 cm
Membre inférieur :	
- E I A S-Sol	72,3 cm
- Jambe (point tibial- Malléole interne)	33 cm
- Malléole-sol	4,5 cm
Membre supérieur :	
- Acromion-médius	55,7 cm
- Avant-bras	30,2 cm
- Main	14,9 cm

Elles confirment le raccourcissement des membres, dû surtout à une brièveté des avant-bras et des jambes.

L'examen clinique montre une importante déformation des poignets avec une subluxation cubitale postérieure plus marquée à droite ; mais celle-ci n'entraîne ni gêne, ni douleur, bien que cette femme ait travaillé sur des machines pendant 12 ans et soulevé de lourdes charges. La mobilité du poignet est diminuée surtout dans les mouvements de prono-supination. L'avant-bras est très raccourci et incliné dans le plan frontal.

Aux membres inférieurs, on note une petite incurvation des tibias en varus.

Les photographies des poignets mettent très nettement en évidence : la déformation en dos de fourchette et la subluxation cubitale postérieure (fig. 14).

L'examen radiographique révèle des modifications radiales typiques mais modérées :

- incurvation diaphysaire à convexité postéro-externe,
- épaississement du bord interne de l'os se prolongeant dans l'espace interosseux.
- obliquité de son extrémité inférieure.

Le cubitus, l'humérus sont normaux, de même que les os de la jambe.

OBSERVATION 11

Patricia D'E..., sa fille, âgée de 9 mois est hospitalisée dans le service du professeur FEVRE, à l'hôpital des Enfants Malades, pour une fracture pathologique de l'extrémité inférieure du fémur droit, c'est à cette occasion que nous pouvons l'examiner.

Aucun signe ne frappe d'emblée.

Mais le diagnostic porté chez la mère nous incite à rechercher des signes frustes qui pourraient passer inaperçus.

En effet nous retrouvons :

- Cliniquement :

- une très légère insuffisance staturale : 67 cm, au lieu de 70 cm à neuf mois,

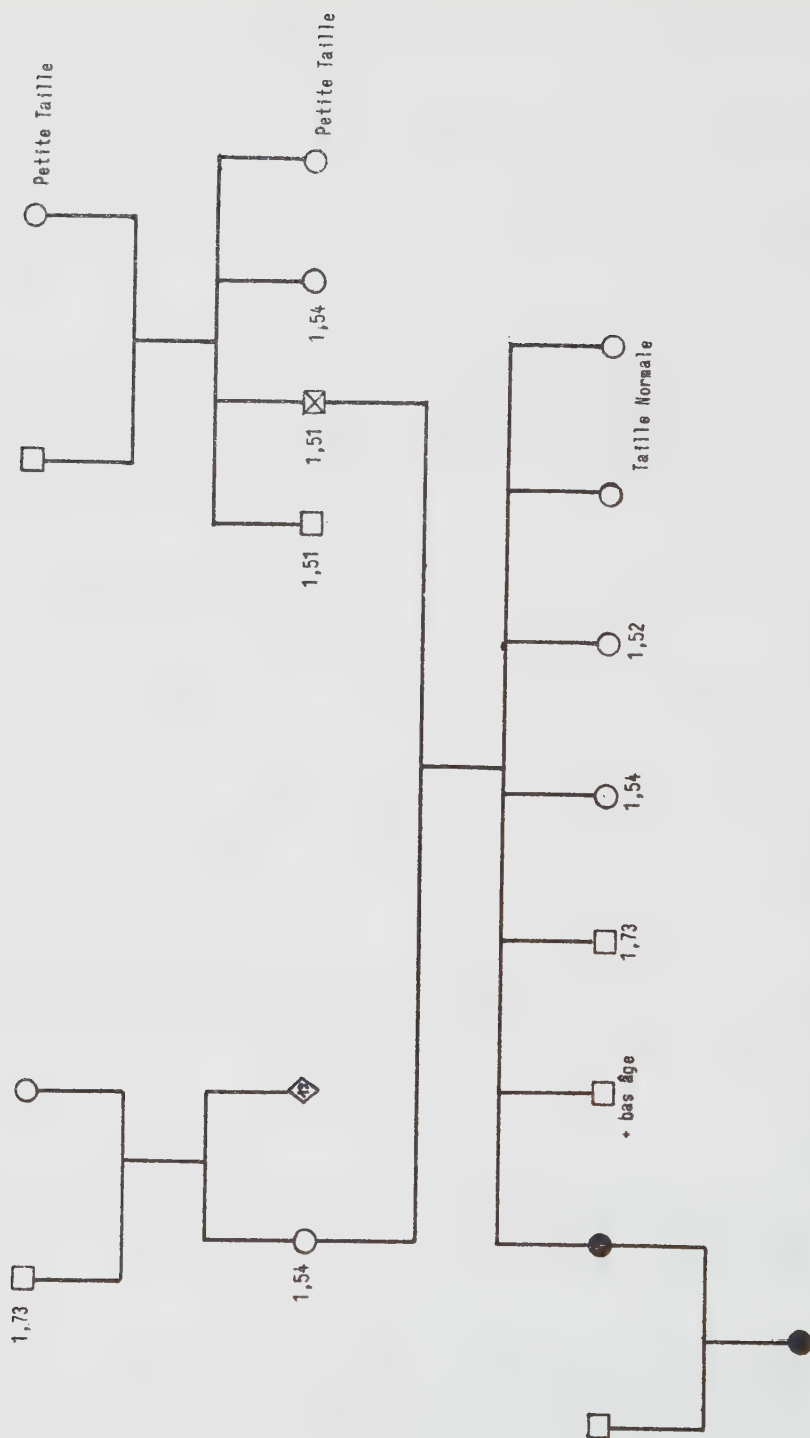
- une petite incurvation radiale sans déformation du poignet ;

- et radiologiquement (fig. 15)

- une très légère courbure de la diaphyse radiale et une petite obliquité de sa limite inférieure. Le contour métaphysaire est un peu accentué, ce qui traduit probablement un rachitisme en voie de guérison. Deux noyaux carpiens sont présents:

En conclusion, la présence de discrètes anomalies cliniques et radiologiques, recherchées systématiquement grâce au diagnostic porté chez la mère, permettent d'affirmer que cette enfant âgée seulement de neuf mois, est atteinte de dyschondroostéose.

L'arbre généalogique rapporté ci-après, retrouve la transmission dominante de la maladie dans quatre générations : en effet le grand-père de cette enfant mesurait 1,51 m et avait des avant-bras courts, son grand-oncle, sa grand-tante, et son arrière grand-mère étaient de très petite taille également.



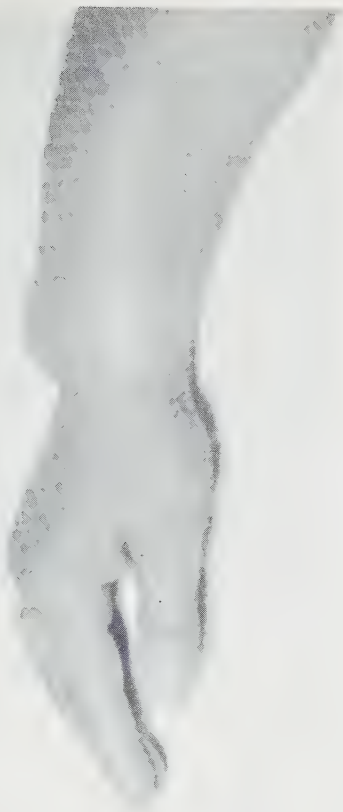


Fig. 14 -

Dans l'observation 10 noter la déformation en dos de fourchette et la subluxation cubitale postérieure.

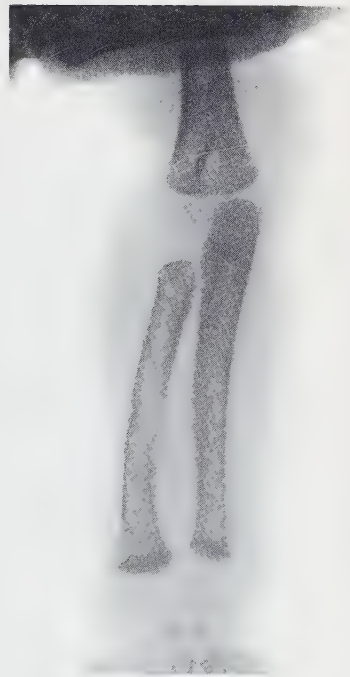


Fig. 15 - Radiographie de l'avant-bras de l'observation 11 à l'âge de 9 mois.

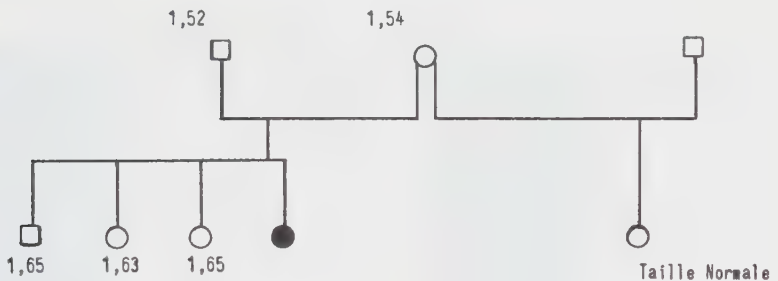
Les deux observations suivantes ont été étudiées par le Professeur ROYER qui a bien voulu nous les communiquer afin de les rapporter dans ce travail.

OBSERVATION 12

Jocelyne GU... consulte en 1963, dans le service du Professeur ROYER pour une insuffisance staturale et une obésité.

Agée de 13 ans elle mesure 1,41 m et pèse 48 kg ; ses frères et soeurs sont de taille normale.

Mais son père mesure 1,52 m et a un important genu-varum.



Dès l'âge de un an on remarque que ses jambes sont très incurvées. Actuellement cette déformation existe toujours mais est moins nette.

Aux poignets , on note une déformation en dos de fourchette et une luxation cubitale postérieure réductible et indolore.

Les radiographies mettent en évidence des anomalies des avant-bras et des jambes qui confirment le diagnostic de dyschondrosteose.

En effet les malformations radiales intéressent :

- la tête qui est aplatie et reste éloignée dy condyle huméral,
- la diaphyse, déformée, inclinée, avec un bord interne irrégulier et épaissi ,
- l'extrémité inférieure oblique en dehors , et qui regarde en avant.

La diaphyse cubitale est massive ainsi que l'olécrâne. La surface articulaire inférieure est oblique en bas et en dedans.

Du fait des anomalies radio-cubitales, la disposition des os du carpe est très modifiée, sa limite supérieure dessine un angle presque droit dont le semi-lunaire est le sommet.

Les malformations sont encore plus typiques aux jambes. Le tibia et le péroné, assez courts, mesurent 28 cm. Mais surtout on remarque un défaut de modelage de l'angle inféro-interne du plateau tibial (fig. 16). A droite , cet angle dont les côtés sont perpendiculaires s'avance de plus de un centimètre vers l'intérieur, surplombant le corps de l'os. Deux petites exostoses sont retrouvées à sa face inférieure. A gauche l'aspect est très différent : l'angle est émoussé , de contours plus imprécis, renflé vers le bas.

Le reste de l'examen est normal.

Nous sommes donc en présence d'une fillette atteinte de dyschondrostéose transmise par son père. Mais ce dernier ne pourra être examiné.

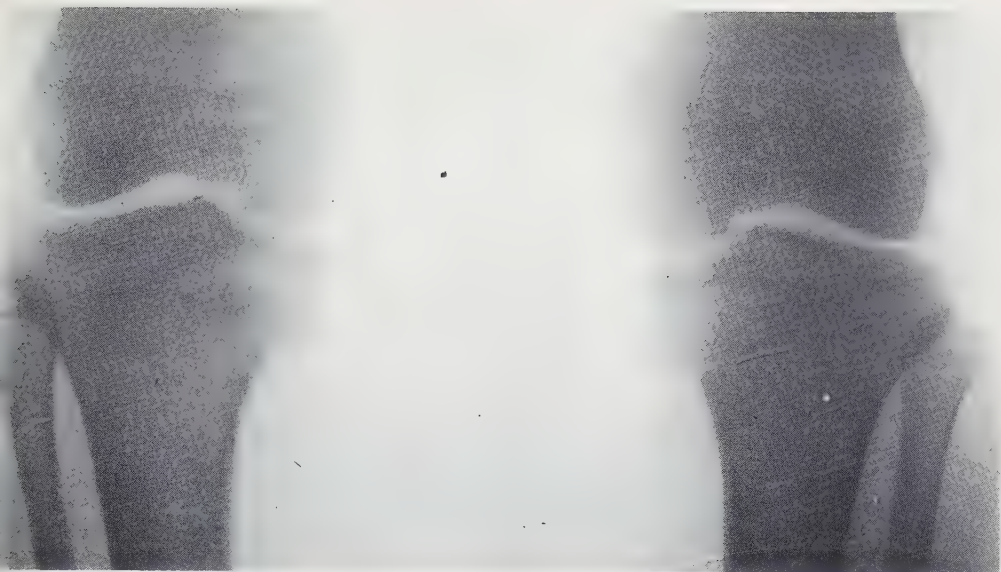


Fig. 16 - Dans l'observation à l'âge de 13 ans, noter l'aspect différent, à droite et à gauche, des plateaux tibiaux anormaux.



Fig. 17 - Fillette de 13 ans atteinte de maladie de Madelung unilatérale. Noter les modifications de l'extrémité inférieure du radius à gauche.

OBSERVATION 13

Lyliane BR..., âgée de 10 ans consulte en 1963 dans le service du Professeur ROYER pour une insuffisance staturale. En effet, sa taille debout est de 1,20 m alors que la taille moyenne à cet âge est de 1,34 m.

L'interrogatoire précise que la taille était de 50 cm à la naissance mais qu'un retard statural avait été remarqué par la mère dès l'âge de 3 ans.

L'examen clinique révèle une brièveté des segments distaux des membres ; les poignets sont élargis, avec une déformation en dos de fourchette et une luxation radio-cubitale, réductible à la pression et indolore.

Les clichés radiologiques précisent le raccourcissement des jambes et des avant-bras (le radius mesurant 12 cm), et confirment les importantes déformations radiales :

- le tiers interne de l'extrémité inférieure du radius est absent. Sa limite inférieure est presque verticale, surtout à gauche. Il en résulte un diastasis radio-cubital dans lequel le semi-lunaire vient s'insinuer.

- la crête interosseuse est élargie et la tubérosité bicipitale anormalement développée.

A la jonction du bord interne de la diaphyse et du plateau tibial, une petite exostose est très visible, descendant vers le corps de l'os.

En conclusion cette fillette est atteinte d'une dyschondrostéose assez sévère comme l'attestent :

- l'insuffisance staturale apparue très précocément, et qu'il est exceptionnel de constater si tôt,
- et les malformations anti-brachiales considérables.

Mais cette forme est isolée, aucun autre membre de la famille ne présente d'anomalies identiques.

ETUDE DE LA MALADIE

Grâce à l'observation princeps de André LERI et Jean WEILL, aux douze observations, françaises ou étrangères publiées par la suite dans la littérature, et aux treize observations inédites que nous rapportons ici, nous pouvons reconstituer une description clinique et radiologique de la Dyschondrostéose étudiée dans le cadre des chondrodystrophies.

Dans ce cadre très étendu nous pouvons, à la suite de M. LAMY et P. MAROTEAUX, distinguer trois groupes principaux, suivant que le trouble de la croissance du cartilage porte :

- sur le cartilage de conjugaison et c'est alors la croissance en longueur de l'os qui est perturbée,
- ou sur les noyaux cartilagineux du carpe, du tarse, des vertèbres et des épiphyses des os longs, donnant des atteintes essentiellement localisées à ces niveaux.
- ou enfin sur l'ensemble du cartilage qui va proliférer de façon anarchique.

C'est dans le premier groupe de cette classification qu'entre la Dyschondrostéose. Il s'agit en effet d'un trouble qui paraît porter essentiellement sur le cartilage de conjugaison; c'est donc la croissance en longueur de l'os qui sera perturbée.

I - ETUDE CLINIQUE

I - MODE DE DEBUT

La découverte de la maladie est variable dans son mode et sa date.

Le plus souvent elle est décelée dans la seconde enfance aux environs de la puberté.

Dans les formes franches l'attention est attirée :

- par une légère insuffisance staturale,
- ou par une déformation bilatérale de la partie distale de l'avant-bras : celle-ci est le plus souvent indolore mais elle peut s'accompagner de gêne fonctionnelle.

Parfois l'insuffisance du développement statural est fruste, la déformation anti-brachiale peu importante, la dyschondrostéose est alors découverte à l'occasion d'un examen systématique dans l'adolescence ou même à l'âge adulte.

Cependant le retard statural peut déjà être notable vers l'âge de sept ou huit ans, et une étude clinique et radiologique attentive permet de reconnaître dès cet âge la dyschondrostéose. Mais cette affection étant encore insuffisamment connue n'est souvent pas l'objet d'un diagnostic correct .

Enfin une analyse précise des signes cliniques et radiologiques dans les familles où la maladie est connue permet de la reconnaître encore plus tôt alors qu'elle a une traduction clinique minime.

Chez l'homme, l'insuffisance staturale, la déformation des avant-bras, passent le plus souvent inaperçues, car d'une part le problème esthétique est au second plan, ce qui l'incite moins à consulter, d'autre part la musculature plus importante atténue les déformations ; enfin la taille se situe à la limite inférieure de celle des femmes normales et l'insuffisance staturale se remarque moins que chez ces dernières. Ces facteurs, pour une grande part, entrent en jeu, pour expliquer sa faible fréquence.

oOo

II - SIGNES CLINIQUES

La dyschondrostéose est caractérisée par deux grands ordres d'anomalies :

- une insuffisance staturale d'une part,
- des déformations des membres d'autre part.

1 - Chez l'enfant très jeune :

De quelques mois à sept ou huit ans, aucun signe clinique ne peut être décelé ; si ce n'est parfois une très légère insuffisance staturale. Dans notre observation 8 on retrouve à 20 mois une taille inférieure à la moyenne de 3,5 cm.

2 - Vers l'âge de 7 ou 8 ans :

- L'insuffisance staturale devient plus nette ; en effet alors qu'à 7 ans la taille moyenne est de 119 cm :

- . dans l'observation 2 on retrouve une taille de 114 cm pour 7 ans,
- . mais surtout dans l'observation 1 la taille à 8 ans est de 112 cm, la moyenne étant de 124 cm. la différence est ici beaucoup plus nette que précédemment.

- et l'on note une légère saillie postérieure de la tête cubitale.

De toutes façons le diagnostic est encore très difficile à affirmer cliniquement.

3 - Chez l'adolescent et chez l'adulte :

L'insuffisance staturale s'est accentuée et s'associe à des déformations typiques des membres.

a - Insuffisance staturale :

L'insuffisance staturale de la Dyschondrostéose est d'un type tout à fait particulier :

- elle est modérée et dysharmonieuse.

MODEREE :

Chez la femme adulte la taille se situe habituellement aux environs de 1,40 m. Elle est rarement inférieure à ce chiffre. Dans nos trois observations d'adulte la taille était de 1,47 m, 1,39 m, 1,37 m ; de toutes façons, elle n'excède pas 1,50 m.

Chez l'homme la taille est voisine de ce dernier chiffre (dans notre observation 4 la taille était de 1,50 m et dans celle de MLYNARSKY de 1,52 m).

DYSHARMONIEUSE :

Il est capital de noter que chez tous les malades le crâne et la face, ainsi que le tronc, sont de morphologie normale

'L'insuffisance staturale est due uniquement au raccourcissement des membres, Mais cette micromélie prédomine sur le segment moyen des membres, avant-bras et jambes.

Cette brièveté frappe d'emblée. En station debout l'extrémité des doigts atteint à peine la partie supérieure de la cuisse.

L'ensemble des mensurations objective tout d'abord la micromélie:

- l'envergure qui doit normalement être égale à la taille est diminuée par rapport à cette dernière ce qui met en évidence le raccourcissement des membres supérieurs.

- la distance pubis-sol, qui normalement doit être égale à la distance vertex-pubis, est diminuée ce qui rend compte du raccourcissement des membres inférieurs.

Mais c'est le calcul des indices de MANOUVRIER qui souligne nettement la prédominance mésomélisme du nanisme. Toutefois, il existe une cause d'erreur qui consiste à comparer les dimensions des divers segments avec une dimension anormale à savoir : la taille du sujet. C'est pourquoi à la suite de KAPLAN, GUY et CANTAGREL nous calculerons les rapports existant entre les différents segments et la hauteur du tronc : taille assise, comme on le fait pour calculer la valeur des rapports de MANOUVRIER, c'est-à-dire :

$$\frac{\text{Taille du membre} \times 100}{\text{Taille assise}}$$

Par exemple dans l'observation 10 :

$$\text{Indice jambier : } \frac{33 \times 100}{82,6} = 39,9 \text{ Normalement } 51,1.$$

Ainsi en comparant la valeur des divers segments avec une dimension non troublée pathologiquement, il est aisé de voir combien le raccourcissement est important au niveau des segments mésoméliques.

b- Déformations des membres :

Au défaut de croissance, s'ajoutent des modifications des membres, dont les plus importantes intéressant l'avant-bras et qui sont retrouvées dans toutes les observations, identiques à celles décrites par MADELUNG, expliquant pourquoi la dyschondrostéose fut longtemps ignorée ou confondue, dans ses formes frustes, avec la maladie de MADELUNG.

- L'extrémité distale de l'avant-bras, dans ses derniers centimètres, par une brusque coudure s'infléchit d'avant en arrière ; entraînant la main dans une position anormale ce qui donne de profil un aspect en baïonnette. Le plan dorsal de la main passe donc à deux ou trois centimètres en avant d'un plan prolongeant la face postérieure de l'avant-bras. Il en résulte à la face palmaire : une saillie des tendons fléchisseurs.

- La tête cubitale apparaît luxée en arrière et réalise un dos de fourchette caractéristique. Cette luxation est réductible par refoulement du cubitus en avant, mais elle se reproduit immédiatement et peut parfois être douloureuse.

- La diaphyse radiale est légèrement incurvée en dehors.

Ces déformations entraînent une limitation des mouvements articulaires du poignet, limitation de l'extension mais surtout de la pronosupination. Cette dernière n'est possible, dans ses formes typiques,

que par rotation de l'humérus avec rejet de l'épaule en arrière. Il est à noter que ces mouvements à l'extrême peuvent entraîner une gêne ; voire dans certains cas une véritable douleur.

Gêne et douleurs peuvent exister spontanément ou être exagérées par l'effort. Mais elles manquent le plus souvent.

Aux jambes, en dehors du raccourcissement, un genu-varum bilatéral plus ou moins net est toujours observé.

Les mains et les pieds en revanche sont normaux.

En dehors de ces modifications squelettiques aucun trouble métabolique ou endocrinien n'a été mis en évidence dans la dyschondrostéose.

Dans quelques observations : (GAREISO, PELLERANO et SCHERE ; JEUNE et LARBRE ; FLOCHON ; MLYNARSKY) un retard psychique, minime ou sévère a été signalé.

Mais il faut insister sur le fait que tous nos malades étaient absolument normaux à ce point de vue et qu'il s'agit probablement d'une association fortuite.

II - ETUDE RADIOLOGIQUE

L'examen radiologique présente un triple intérêt :

- il confirme le raccourcissement des segments moyens des membres,
- individualise les déformations des avant-bras,
- et montre l'intégrité des os du crâne et de la face, du rachis et du bassin.

I - Chez le petit enfant :

On peut, comme le prouvent nos observations de deux enfants âgés de 9 et 20 mois, déceler, par un examen systématique, de petites modifications de la longueur, et du modelage des os de l'avant-bras et de la jambe.

. A neuf mois on constate à l'avant-bras :

- une très légère courbure de la diaphyse radiale avec une petite obliquité de la limite inférieure de l'os.

. A vingt mois d'autres anomalies sont apparues :

- un petit élargissement de la métaphyse inférieure du radius qui comme précédemment, est oblique en haut et en dedans,
- une diminution de hauteur de l'extrémité inférieure du cubitus.

. A la jambe dans notre observation 8 :

- le tibia est raccourci (de 8 mm par rapport à la normale).

- et à la partie toute supérieure de son bord interne on note une inclinaison en varus plus accentuée que normalement.

II - Vers l'âge de sept à huit ans :

Les anomalies beaucoup plus nettes ne peuvent passer inaperçues.

. Aux membres supérieurs :

- le radius est essentiellement atteint :
- . la courbe de la diaphyse radiale s'est accentuée
- . l'obliquité du bord inférieur du radius très marquée tend parfois vers la verticale.

Mais déjà d'autres déformations radiales, inexistantes précédemment, sont retrouvées avec beaucoup de netteté dans notre 5e observation chez une enfant de 7 ans :

- . une aplasie de la moitié postéro-interne du noyau épiphysaire et de la partie immédiatement sus-jacente de la métaphyse avec comme conséquence un diastasis radio-cubital et une ascension du semi-lunaire.
- . un épaissement de la crête interosseuse.

- La tête cubitale sur les clichés de profil est luxée en arrière (observation 1).

- L'humérus peut à cet âge être modifié : dans l'observation 5 la tête humérale est aplatie et inclinée en varus.

. Aux membres inférieurs :

- . le raccourcissement des os de la jambe s'est accentué,
- . l'inclinaison en varus des tibias est nette,
- . et dans la première de nos observations, existe un défaut de modelage métaphysaire interne du tibia, accentué par une petite exostose unilatérale.

III - Chez l'adolescent et l'adulte :

Les anomalies s'aggravent puis se fixent affirmant la Dyschondrosteose.

. Aux membres supérieurs les principales anomalies intéressent le radius et le cubitus ; elles sont constantes et caractéristiques de l'affection.

Les os de l'avant-bras frappent tout d'abord par leur brièveté et un aspect trapu, massif et élargi à la fois de la diaphyse et des épiphyses.

1 - Les déformations diaphysaires intéressent :

- Le radius qui est incurvé dans le plan frontal. Cette courbure diaphysaire, à convexité postéro-externe, très accentuée, est parfaitement nette sur les clichés de face. Elle entraîne, d'une part, une diminution de la longueur utile de l'os, et d'autre part, un élargissement de l'espace interosseux. Il est fréquemment noté une accentuation de la crête du radius, qui peut au maximum "s'enfoncer dans l'espace interosseux sous forme d'une large lamelle en nageoire". Ainsi LERI avait-il décrit cette anomalie que nous retrouvons dans nos observations : 5, 9 (à l'âge adulte) et 10.

- le cubitus, qui est incurvé également mais d'avant en arrière, et cette incurvation sagittale n'est objectivée que par les clichés de profil. Son aspect est souvent massif. Il existe parfois un épaississement de son bord externe.

A ces modifications diaphysaires franches s'associent :

2 - Des anomalies des extrémités osseuses, constantes elles aussi.

- La tête radiale est de volume et de hauteur très diminués, dépourvue de cupule, aplatie en tampon de wagon. Cette anomalie est bien individualisée dans nos première, quatrième, neuvième, et douzième observation. Parfois presque inexistante, elle peut même faire complètement défaut et de ce fait l'interligne articulaire radio-huméral étant nettement élargi, la tête radiale ne participe pas à l'articulation du coude. Nous avons pu dans notre cinquième observation remarquer un aspect particulièrement curieux de la tête radiale qui dessine une véritable apophyse arrondie, lisse, regardant vers le haut, resserée à sa partie inférieure par le col du radius.

La tubérosité bicipitale peut être hypertrophiée, comme c'est le cas dans cette même observation (où, en dehors de "l'apophyse" radiale, elle forme un bourgeon irrégulier) ainsi que dans notre treizième observation.

- L'extrémité inférieure du radius est large, étalée, irrégulière. Sa limite inférieure qui borde en avant la surface articulaire a changé d'orientation : au lieu d'être transversale et légèrement inclinée en haut et en dedans, elle dessine une ligne presque verticale, à peine oblique en dehors. Cette anomalie semble conditionnée essentiellement par la courbure accentuée de la diaphyse, mais aussi par une aplasie de la portion interne de l'épiphyse que nous retrouvons dans cinq de nos observations. Cette atrophie de la moitié interne de l'épiphyse radiale a été décrite pour la première fois en 1935 dans la maladie de MADELUNG par ROCHER qui l'a définie comme "un avortement plus ou moins accentué de l'épiphyse radiale inférieure" semblant, pour l'auteur, dominer la physionomie radiologique de la maladie.

- L'olécrane n'est généralement pas modifié. Mais dans certains cas il est massif et "l'extrémité supérieure trapue forme une mortaise particulièrement massive entre l'olécrâne et l'apophyse coronofide". Cette anomalie est très nette dans notre observation 5, lors du second examen de la malade.

- L'extrémité inférieure du cubitus en revanche présente d'importantes modifications. Luxée en arrière, soit partiellement, soit complètement, elle ne participe pas à l'articulation du poignet. Elle peut revêtir différents aspects :

- . soit aplasie isolée de l'apophyse styloïde (observation 3),
- . soit aplasie complète de la tête et de l'apophyse styloïde (observation 5)
- . soit rotation de la tête cubitale en dedans et en arrière comme nous avons pu le constater dans notre quatrième observation.

3 - Les importantes anomalies des extrémités inférieures radiale et cubitale vont entraîner des modifications anatomiques et fonctionnelles :

- de l'articulation radio-cubitale inférieure,
- de l'articulation radio-carpienne et par le fait même un trouble de la disposition des os du carpe.

L'hémi-atrophie interne de l'extrémité inférieure du radius, ainsi que sa courbure diaphysaire, associées à la luxation postérieure de la tête cubitale, entraînent un véritable diastasis radio-cubital inférieur, d'où perte de cette articulation; ce qui va permettre au carpe de remonter et de s'insinuer dans cet espace anormal.

Mais surtout la surface articulaire radio-carpienne au lieu de regarder en bas, en avant et en dedans, regarde franchement en avant et en dedans.

Le carpe est modifié dans son architecture et, au lieu de dessiner une courbe arrondie, prend une forme ogivale, dont la clef de voûte est constituée par le semi-lunaire, qui tend à s'insinuer en coin entre radius et cubitus, formant comme le décrit BENNECKE une "pyramidalisation". De ce fait le scaphoïde est refoulé en dedans. Les rapports de la deuxième rangée des os du carpe sont donc perturbés. Le trapèze et le trapézoïde sont attirés vers le bas et se superposent partiellement sur les clichés de face. KAPLAN, GUY et CANTAGREL les premiers ont signalé ces faits, que nous retrouvons dans toutes nos observations.

Il est à noter que ces anomalies typiques et essentielles de la dyschondrostéose, correspondent de façon absolue à celles décrites dans la maladie de MADELUNG.

Signalons qu'à la main, métacarpiens et phalanges sont normaux bien que parfois, certains des métacarpiens aient pu être décrits comme un peu grêles ou hypoplasiques.

A côté des anomalies de l'avant-bras il nous semble nécessaire d'insister sur les modifications de l'humérus. Bien que discrètes et sans traduction fonctionnelle, elles sont d'une particulière fréquence.

L'aplatissement de la tête humérale avec inclinaison en varus, sur lequel KAPLAN, GUY et CANTAGREL ont les premiers bien insisté, nous paraît l'anomalie humérale la plus caractéristique. Elle se traduit parfois par une déformation en hachette de l'extrémité humérale supérieure. Dans 5 de nos observations (chez deux fillettes, un homme et deux femmes) nous avons pu noter un aplatissement de la tête humérale, qui est inclinée en varus. En outre dans notre neuvième observation l'anomalie est un peu différente : la tête est légèrement basculée en bas et en dedans par suite d'une angulation du col chirurgical.

De discrètes anomalies de la diaphyse humérale sont fréquemment associées aux précédentes :

le plus souvent il s'agit d'une brièveté de la diaphyse (relative par rapport à celle du radius et du cubitus) dont la partie moyenne peut être incurvée en dehors, ainsi que nous l'avons remarqué dans notre neuvième observation.

le deltoïdien est parfois très accentué, faisant saillie sur le bord externe de l'os, comme c'est le cas dans notre sixième observation.

• Aux membres inférieurs les modifications radiologiques sont beaucoup plus discrètes ; elles intéressent uniquement les os de la jambe :

- Le tibia et le péroné sont courts et cette brièveté est d'autant plus frappante que le fémur a des dimensions normales.

La morphologie de ces os est souvent légèrement modifiée et l'on note presque constamment une inclinaison en varus de l'axe des tibias.

D'autre part la région diaphyso-épiphysaire supérieure du tibia est souvent un peu anormale. On retrouve une concavité très accentuée de la partie toute supérieure de son bord interne qui s'infléchit presque à angle droit sous le condyle interne et au lieu de former un angle obtus avec le plateau tibial, forme un angle droit, ou un angle émoussé irrégulier. Ces deux aspects sont retrouvés dans notre douzième observation chez la même malade.

Ce défaut de modelage est encore accentué par une petite "épine osseuse en bec, ébauche d'exostose ostéogénique", (A. LERI) retrouvée de façon presque constante. Bien souvent d'ailleurs cette épine osseuse forme une véritable exostose très visible sur les clichés de face ; nous avons pu la mettre en évidence avec netteté dans cinq de nos observations. Dans l'observation princeps, les auteurs avaient remarqué une anomalie de l'extrémité supérieure du péroné, beaucoup moins constante, et qu'ils décrivaient comme "une sorte d'étalement en bouton de la tête du péroné, aplatie, étalée, qui cesse d'être lancéolée, et qui présente une légère crête d'un côté, qui rappelle celle que l'on voit au niveau du radius". Nous avons pu relever cette même anomalie chez le malade de notre quatrième observation.

- Le fémur ne présente aucune anomalie de structure ou de taille, mais LERI et WEILL ont décrit , à la fois une diminution de la longueur du col anatomique, et un certain degré de coxa-valga. Ces faits n'ont été retrouvés qu'exceptionnellement par la suite.

- Aucune anomalie des pieds n'est constatée.

Avant de terminer cette étude, il nous paraît intéressant de souligner l'aspect évolutif des lésions chez un même sujet, aspect parfois difficilement prévisible.

Nous avons eu la chance de suivre chez deux de nos malades (observations : 5 et 9), le remaniement des lésions dans l'enfance et jusqu'à l'âge adulte. Vers l'âge de 8 ans les lésions peuvent être

minimes, ne laissant pas prévoir qu'à l'âge de 16 ans, elles ne seront aggravées de façon considérable (comme c'est le cas dans notre cinquième observation où la tête radiale à peu près normale pour 8 ans se transforme à 16 ans en une apophyse absolument sans rapport avec l'aspect d'une tête radiale à l'âge adulte).

Dans notre neuvième observation, nous pouvons noter, qu'outre une aggravation de certaines anomalies radiales existant dans l'enfance, à l'âge adulte des malformations humérales sont apparues.

En conclusion : La confrontation des lésions chez le même sujet, dans l'enfance et à l'âge adulte, montre donc l'évolution des anomalies, qui, sans aucun parallélisme, s'aggravent ou bien apparaissent au cours de la croissance, et que l'on pourra ainsi rattacher à leur cause.

Cette étude radiologique permet donc de constater qu'outre un important raccourcissement des segments mésoméliques des membres, il existe des modifications de la morphologie des os.

. de l'avant-bras :

- incurvation de la diaphyse radiale avec obliquité de l'extrémité inférieure,
- atrophie de la tête radiale
- subluxation cubitale postérieure.

. de la jambe : les déformations sont discrètes, la plus caractéristique est celle de l'extrémité supérieure du tibia.

Les segments proximaux sont peu modifiés en dehors de l'extrémité humérale supérieure.

Quant aux segments distaux ils sont absolument normaux.

ETUDE GENETIQUE

Pour la première fois en 1951, A. CANTAGREL rapporte deux cas de Dyschondrostéose étudiés cliniquement et radiologiquement dans une même famille, chez une mère et sa fille. L'arbre généalogique met en évidence la transmission de cette affection dans quatre générations successives, dont cinq sujets au total présentent les mêmes malformations directement d'ascendant à descendant.

Trois ans plus tard en 1954, BERTAUX et AUPLAT, confirment le caractère héréditaire et familial de la maladie, en appuyant ce fait sur l'existence de dyschondrostéose retrouvée dans trois générations. Ils avaient eux-mêmes examiné deux soeurs jumelles univitellines nées d'une mère atteinte de cette malformation.

Par la suite, d'autres observations rapportées par :

. MAROTEAUX et LAMY,

. tout récemment par SAUVEGRAIN, puis par MLYNARSKY

. et enfin par nous au sujet de quatre familles ; permettent d'affirmer que la dyschondrostéose est une maladie héréditaire dont la tare est transmise comme un caractère mendélien autosomique dominant.

Les deux cas isolés de dyschondrostéose que nous rapportons ainsi que ceux étudiés par LERI et WEILL, et les autres cas isolés publiés dans la littérature, peuvent être interprétés comme étant le résultat d'une mutation récente. En effet LERI et WEILL n'avaient retrouvé dans les antécédents familiaux de leurs malades, aucune notion de tare faisant penser à la dyschondrostéose, mais ils présentaient déjà que ces cas isolés n'avaient pas une signification catégorique, et ils n'excluaient pas une origine héréditaire (ainsi que nous l'a confirmé récemment le Professeur Jean WEIL).

Un autre point est à étudier ici ; en effet bien que la maladie soit dominante autosomique, jusqu'en 1963 aucun cas masculin n'en avait été décrit (certains arbres généalogiques en faisaient mention tels ceux de KAPLAN, puis de BERTAUT et AUPLAT ; mais ces sujets n'avaient pu être examinés). Pour SAUVEGRAIN cependant, bien que "tous les cas publiés concernent des femmes, cela n'implique pas que cette chondrodystrophie soit liée au sexe" et tout récemment J. Cl. MLYNARSKY étudie cliniquement et radiologiquement un homme atteint de cette malformation. Quelques mois plus tard nous rapportons un nouveau cas, vérifié radiologiquement de dyschondrostéose chez l'homme.

Le petit nombre des cas masculins actuellement relatés tient probablement au fait que l'insuffisance staturale chez l'homme (dont la taille est alors aux environs de 1,50 m - 1,55 m) est moins remarquée. Ainsi que nous le disions plus haut, une taille de 1,50 m se situe en effet à la limite inférieure de distribution de la taille chez la femme (les études anthropométriques montrent que la différence de la taille chez l'homme et chez la femme atteint 12 cm). Le problème esthétique est ici au second plan, d'autant que les muscles plus développés estompent les déformations.

Un autre intérêt de l'étude génétique est l'appréciation des variations de la manifestation d'un même gène dans une famille :

Nous avons pu étudier tout particulièrement ces variations dans la famille BO... où quatre sujets sont atteints de dyschondrostéose. Chez la mère, outre une insuffisance staturale, on constate des déformations de l'avant-bras, modérées, et les radiographies ne mettent en évidence que des signes frustes :

- épaississement de la crête interosseuse ,
- obliquité de l'extrémité inférieure radiale.

L'humérus est modifié : aplatissement de la tête, épaississement du V deltoïdien.

Un raccourcissement existe aussi aux jambes, mais là également sans anomalie franche.

Cette femme a transmis à ses trois filles le gène de la dyschondrostéose mais à des degrés variables, puisque :

- la fille aînée est atteinte d'anomalies et d'aplasies importantes des os de l'avant-bras, ne ressemblant en rien aux modifications décrites chez la mère,

- alors que la seconde fille est atteinte d'une dyschondrostéose discrète : les anomalies radiales sont aussi modérées que chez la mère ; mais en revanche aucune anomalie humérale n'est notée.

Dans la famille LE... le père a transmis la tare à ses trois filles, alors que son fils est normal. Certains signes radiologiques tels que :

- l'anomalie de la tête radiale

- le défaut de modelage et les exostoses du plateau tibial sont retrouvés chez le père et ses deux dernières filles, alors que la fille aînée qui est atteinte d'une forme grave de Dyschondrostéose avec remaniements importants du radius, est indemne de ces anomalies.

La confrontation des lésions parents-enfants est donc intéressante pour mettre en évidence la variabilité intra-familiale de la Dyschondrostéose.

DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

Le diagnostic de Dyschondrostéose dans sa forme typique ne peut prêter à confusion. Mais, souvent ignorée, surtout à l'étranger, elle peut dans certains cas donner le change avec d'autres chondro - dystrophies génotypiques, plus connues ou un peu différentes de la forme type.

Nous aurons essentiellement à discuter :

- le diagnostic du nanisme,
- et le diagnostic de la déformation de l'avant-bras.

I - DIAGNOSTIC DU NANISME

1 - L'aspect des sujets atteints de Dyschondrostéose peut, lors d'un examen superficiel, évoquer l'achondroplasie, en raison de l'insuffisance staturale. Ces deux chondrodystrophies se traduisent par un retard statural : mais celui-ci est habituellement plus sévère dans l'achondroplasie. La taille adulte voisine 1,20 m alors que dans la Dyschondrostéose, celle-ci est supérieure à 1,35 m.

Toutefois dans l'achondroplasie existe parfois une incurvation des membres en particulier de l'avant-bras et de la jambe (dont la courbure est à concavité interne) pouvant parfois justifier une erreur de diagnostic. Cependant, un examen attentif permet de lever les doutes. Car le nanisme des achondroplasies est à prédominance rhizomélique et n'épargne pas les extrémités : l'humérus et le fémur sont électivement raccourcis, les mains réalisent un aspect "en trident". Le tronc est de longueur normale, mais l'ensellure lombaire est excessive.

A ce nanisme s'ajoutent des modifications cranio-faciales, de très grande valeur pour le diagnostic :

- le crâne est volumineux (alors que dans la dyschondrostéose, une légère microcéphalie est parfois notée),

- les bosses frontales sont saillantes,

- la racine du nez est aplatie,

- la radiographie du crâne précise la fermeture de l'angle de la base et le raccourcissement de celle-ci.

Enfin le rachis est anormal (réduction des distances interpédiculaires des dernières vertèbres lombaires, brièveté des pédicules vertébraux à la radiographie).

2 - Nous ne citerons que pour mémoire les autres nanismes d'origine osseuse tel celui de la maladie de Morquio atteignant électivement le tronc ; celui de la dysplasie poly-épiphysaire pouvant toucher tronc et membres) mais qui sont aisés à distinguer de la dyschondrostéose.

Il en va de même pour la dysostose métaphysaire : caractérisée par un nanisme micromélique à prédominance rhyzomélique sans atteinte crânio-faciale. Mais les anomalies radiologiques siègent au niveau des métaphyses des os longs dont la structure et les limites sont irrégulières.

3 - La maladie exostosante peut parfois poser un problème plus délicat, car elle associe à une insuffisance staturale généralement modérée (1,50 m chez l'homme adulte), des déformations des membres. Ces dernières intéressent électivement l'avant-bras, c'est pourquoi nous en reparlerons plus loin. De toutes façons, l'examen radiologique affirme le diagnostic en décelant la présence d'exostoses déformant la métaphyse des os longs.

II - DIAGNOSTIC DE LA DEFORMATION ANTI-BRACHIALE

La déformation typique de l'extrémité inférieure du radius retrouvée dans la dyschondrostéose, peut essentiellement prêter à confusion avec deux maladies constitutionnelles de l'os :

- la dyschondroplasie d'Ollier

- et la maladie exostosante.

Nous ne parlerons pas ici des phénomènes infectieux (ostéite

du radius), traumatiques (luxations, cals vicieux) congénitaux (mains botes radiales ou cubitales), ou rachitiques, pouvant entraîner une telle déformation, dont l'origine est aisément retrouvée, et qui sont souvent unilatéraux.

1 - La maladie exostosante :

La déformation de l'avant-bras dans cette maladie a été bien étudiée par JAFFE et STEHR qui en ont souligné les particularités. Elles consistent en une déviation de la main du côté cubital (dénommée "main en baïonnette") secondaire à un raccourcissement du cubitus : le radius est incurvé en dehors. La radiographie objective habituellement une exostose de l'extrémité inférieure du cubitus et surtout l'aplasie de cette dernière. A l'inverse de la dyschondrostéose, c'est donc la brièveté cubitale qui explique la déviation de la main et les déformations de l'avant-bras : incurvation diaphysaire et luxation de la tête radiale.

2 - La dyschondroplasie d'Ollier ou chondromatose multiple du squelette est caractérisée par le développement anarchique et asymétrique de chondromes dans les métaphyses des os longs, alors que le rachis et la base du crâne sont habituellement épargnés. L'avant-bras est souvent déformé comme dans la maladie exostosante, en raison de la brièveté cubitale. En outre, il faut souligner l'atteinte très inégale des deux membres, l'affection étant parfois même unilatérale ou monomélique.

Tout-à-fait à part, nous citerons une variété particulière de nanisme mésomélique observée par M. LAMY et Ch. BIENENFELD en 1953 et qui avait été classée dans le cadre de la dyschondrostéose.

Il s'agissait d'une femme de 40 ans et de son fils de 2 ans et demi. Certains signes pouvaient faire penser à la Dyschondrostéose :

- l'insuffisance staturale : mais elle était beaucoup trop importante pour être rencontrée dans la dyschondrostéose. En effet la mère mesurait 1,12 m. et son fils, âgé de 2 ans et demi, ne mesurait que 74 cm (au lieu de 90 cm).
- le raccourcissement des segments mésoméliques des membres, mais là aussi il était considérable ; chez la mère :
 - . l'avant-bras mesurait 14 cm, au lieu de 24 cm normalement,
 - . la jambe 15 cm au lieu de 37,2 cm.

- les déformations des poignets qui évoquaient celles décrites dans la dyschondrostéose ; ainsi que les anomalies radiales visibles radiologiquement :

- . atrophie de la tête radiale
- . extrémité inférieure presque verticale.
- . épaississement de la crête interosseuse,

- la transmission héréditaire dominante de la tare.

Mais d'autres signes ne cadraient pas avec la maladie de LERI et WEILL :

- la luxation congénitale bilatérale de la hanche
- et surtout l'aplasie du péroné partielle chez la mère , totale chez l'enfant
- mais aussi comme nous l'avons dit plus haut l'insuffisance staturale considérable notée chez les deux sujets.

Nous pensons donc que ce nanisme mésomélisque, d'un type tout-à-fait particulier doit être rangé à côté de la Dyschondrostéose, dans le cadre des chondrodystrophies génotypiques.

Il existe du reste d'autres observations de nanisme mésomélisque, actuellement difficilement classables. Nous pouvons citer les cas relatés par GAZOTTI, puis MAROTEAUX et enfin BLOCKEY. Ces deux derniers auteurs ont observé également une aplasie partielle du péroné mais l'intensité des lésions ne laisse aucune place à la confusion avec la Dyschondrostéose.

En fait, le diagnostic qui pourrait soulever de grandes difficultés est celui de la maladie de Madelung, dont nous étudierons ultérieurement les rapports avec la Dyschondrostéose.

PATHOGENIE

L'atteinte exclusive des os d'origine enchondrale incite à faire entrer la dyschondrostéose dans le cadre des chondrodystrophies génotypiques. Sous ce terme P. MAROTEAUX groupe les maladies systématisées dues à un trouble de la croissance du "cartilage qui prélude à l'édification des os long, des vertèbres et de la base du crâne". Par conséquent les os de la voûte crânienne et de la face qui sont des os de membrane, et non d'origine enchondrale, ossifiés directement à partir du mésenchyme primitif, ne sont jamais modifiés dans ces maladies.

Mais dans ce domaine bien des inconnus demeurent, du fait surtout des moyens encore réduits d'étude du squelette, du fait aussi de terminologies imprécises qui ont servi à désigner des affections jusqu'alors peu connues et du fait enfin des variations de ces maladies. En effet la variabilité d'expression d'un même gène complique encore les classifications.

L'élément fondamental de la Dyschondrostéose semble être l'anarchie du développement de l'ossification enchondrale. Mais nous ignorons totalement pourquoi certains cartilages sont électivement atteints, alors que, dans l'achondroplasie par exemple, l'atteinte des cartilages est beaucoup plus diffuse. Le mécanisme du développement de cette ossification est encore inconnu, mais il est probablement en rapport avec des substances organisatrices comme en attestent certaines expériences (LACROIX).

L'origine de cette anarchie semble être due à l'action d'un gène qui tient sous sa dépendance le développement de la croissance enchondrale. A. LERI pensait que l'atteinte devait débiter tardivement au cours de la vie foetale, plus tard notamment que dans l'achondroplasie, étant donné la limitation des lésions aux segments distaux des membres. Mais pour tardive qu'elle soit, cette atteinte est cependant antérieure à la calcification des cartilages et son envahissement par les vaisseaux diaphysaires.

Aucun examen anatomo-pathologique n'avait été effectué jusqu'à présent dans la Dyschondrostéose. Nous avons pu, à l'occasion du traitement chirurgical d'une malade, comme nous le rapportons dans notre troisième observation, étudier histologiquement un fragment de cartilage radial. Ce fragment ne mettait en évidence aucune anomalie. Mais, nous n'avons malheureusement pas pu examiner de cartilage de conjugaison.

Les facteurs métaboliques qui interviennent sur la croissance enchondrale sont multiples mais leur connaissance est encore très fragmentaire et dans le cas de la Dyschondrostéose nous ignorons totalement le lieu d'action du gène.

PRONOSTIC ET TRAITEMENT

Dans la plupart des observations, le nanisme est généralement modéré, et les troubles fonctionnels inexistantes ou minimes, entravent très peu l'activité du malade et ne paraissent pas justifier une intervention correctrice ; le pronostic fonctionnel est donc excellent comme nous avons pu le constater dans neuf de nos observations d'enfants ou d'adultes, mise à part une limitation des mouvements extrêmes de prono-supination, voire de flexion-extension.

Mais dans deux de nos observations, les douleurs étaient assez vives. Dans notre troisième observation, la malade âgée de 16 ans se plaignait d'une gêne douloureuse constante, qui à la fatigue devenait une véritable douleur lancinante rebelle à la contention par bande. Dans notre cinquième observation, où la malade était également âgée de 16 ans, les mouvements du poignet étaient très limités, ainsi que l'abduction des épaules, et des douleurs bilatérales des poignets apparues depuis plusieurs années rendaient ses activités difficiles. En revanche ces douleurs étaient calmées par des bandages compressifs prolongés.

Ainsi lorsque les troubles fonctionnels (gêne douloureuse ou douleur à la fatigue) sont modérés ou intermittents, un simple traitement compressif des poignets par bandes, manchettes de cuir ou au maximum appareil plâtré, permet d'atténuer et le plus souvent de supprimer les troubles.

Mais lorsque les douleurs sont rebelles à toute thérapeutique locale compressive, il faut envisager un traitement chirurgical. Celui-ci consiste en une ostéotomie de redressement de l'épiphyse radiale inférieure, associée généralement à une résection de l'extrémité inférieure du cubitus.

L'ostéotomie radiale est pratiquée pour la première fois en 1885 par DUPLAY qui dans une maladie de Madelung fait une résection linéaire transverse de l'extrémité radiale inférieure.

Puis en 1904 POULSEN dans des formes légères pratique une ostéotomie oblique avec abord latéral ou dorsal.

Par la suite, dans la plupart des cas est faite une ostéotomie cunéiforme. Elle permet de redresser l'inflexion radiale, mais aux dépens de la longueur de l'os déjà raccourci.

Dans un but esthétique et fonctionnel, on lui associe en général une résection de la tête cubitale. BURROWS en 1937 après résection, modèle la tête du cubitus et l'insère comme greffe entre les fragments d'une ostéotomie radiale linéaire, tendant à conserver ou à allonger la longueur du radius.

Mais l'opération pratiquée le plus couramment à l'heure actuelle est celle de BAZY-GALTIER reprise par BARCAT : cette intervention consiste en une correction anatomique de l'aplasie épiphysaire interne du radius : "Après résection sous-périostée de l'épiphyse cubitale, un volet de 2 cm de haut à charnière inférieure est taillé sur le radius, puis rabattu sur le condyle carpien. Deux greffons taillés aux dépens de l'extrémité cubitale sont intercalés en arc-boutant entre le volet et le radius, assurant l'abaissement du volet."

Cette intervention réalisée dans nombre de maladies de Madelung a donné d'excellents résultats.

Nous avons pu nous même constater les résultats très satisfaisants d'interventions correctrices faites par le Docteur RIGAULT assistant du Professeur FEVRE.

- chez une jeune fille atteinte de maladie de Madelung unilatérale.

- et surtout chez une de nos malades (notre troisième observation). L'intervention correctrice sur les deux avant-bras à huit mois d'intervalle est conduite de façon identique : "résection courte extra-périostée de l'extrémité inférieure du cubitus, puis ostéotomie plane oblique du radius". (revoir fig. 4).

Le résultat :

- esthétique est bon : puisque l'incurvation antérieure, la saillie cubitale postérieure et la main bote cubitale sont corrigées.
- fonctionnel est parfait : les douleurs ont disparu et les mouvements du poignet sont pratiquement normaux.

En conclusion, lorsque dans la Dyschondrostéose, les douleurs, ou la gêne fonctionnelle entravent l'activité du malade et résistent au traitement palliatif, l'intervention chirurgicale, qui améliore le pronostic de façon indiscutable doit être proposée.

oOo

MALADIE DE MADELUNG ET DYSCHONDROSTEOSE

Avant d'envisager les rapports de ces deux affections, il est nécessaire de bien délimiter le cadre de la maladie de Madelung. Celui-ci a été souvent trop élargi et nous pensons qu'il est préférable d'en exclure un certain nombre de faits :

- Infections , à type d'ostéites du radius :

- . par ostéomyélite, ou tuberculose qui après destruction des extrémités osseuses entraînent un arrêt de développement du cubitus, le radius continuant à croître et s'incurvant.
- . ou ostéites fibreuses ou fibro-kystiques du radius conditionnant son incurvation.

- Traumatismes :

- . soit luxation traumatique du poignet,
- . soit cals vicieux consécutifs à une fracture de l'extrémité inférieure du radius ou à un décollement épiphysaire.

- Rachitisme : pouvant entraîner une incurvation des os de l'avant-bras.

Dans ces cas on peut , à la rigueur, parler de déformation de Madelung uni ou bilatérale, mais l'étiologie même montre qu'il s'agit d'affection acquise, sans rapport avec les faits qui nous occupent.

Il faut aussi écarter de ce cadre les déformations de l'avant-bras retrouvées dans la maladie exostosante et dans la chondromatose multiple du squelette. Comme nous l'avons vu dans le diagnostic différentiel, elles sont opposées à la maladie de Madelung puisque

2 - Signes radiologiques : l'hypoplasie de l'extrémité radiale supérieure ne serait retrouvée que dans la Dyschondrostérose ; mais d'une part dans sa thèse : F. ADENIS-LAMARRE cite deux cas de maladie de Madelung avec atrophie de la tête radiale, et d'autre part dans la famille BO... où nous avons étudié quatre sujets atteints de Dyschondrostéose, nous observons simultanément :

- des cas avec grosses anomalies : chez Michèle, l'aînée des filles, la tête radiale est remplacée par une apophyse arrondie, très distante du condyle huméral.
- des formes discrètes : chez la mère et sa seconde fille, la tête radiale est parfaitement normale, peut-être un peu aplatie mais s'articulant avec le condyle huméral.

Aucun de ces "critères de différenciation", non plus que l'intégrité humérale dans la maladie de Madelung, ne paraît résister à un examen attentif, puisque dans sept de nos observations, d'enfants à partir de 7 ans, et d'adultes, nous n'avons pas rencontré d'anomalies humérales.

Les analogies des déformations des membres supérieurs sont donc évidentes et lorsqu'on se penche sur les observations de maladies de Madelung on constate que très souvent l'insuffisance staturale est notée ; ainsi :

- une statistique de J. ANTON et collaborateurs en 1938, sur 171 cas de maladies de Madelung retrouve dans huit observations (trois garçons et cinq filles), une insuffisance staturale notable ; comme nous l'avons mentionné dans l'historique de ce travail.
- B. PAUS en 1951 étudie trente sujets atteints de maladie de Madelung dans une même famille, et constate que plusieurs d'entre eux étaient de petite taille, et avaient des déformations des membres inférieurs.
- en 1957, P. GIRARDET publie l'observation d'une fillette de 8 ans atteinte de maladie de Madelung, mais chez laquelle un léger retard statural est constaté. Pour cet auteur " il semble que la chondro-hypoplasie déformante du radius ou maladie de Madelung est une forme mineure de chondrodystrophie héréditaire".
- B. KARLSSON en 1958 sous le titre "Déformation de Madelung", étudie deux familles chez lesquelles 14 sujets sont atteints. Il retrouve chez plusieurs de ces sujets une insuffisance staturale avec anomalie des membres inférieurs, permettant de découvrir plus précocément la maladie. Cet auteur pense que cette maladie simule l'achondroplasie.

- Enfin, J. MARTINIE-DUBOUSQUET en 1958 dans un article intitulé "Maladies de Madelung et petites tailles" constate dans deux familles où il étudie l'arbre généalogique dans trois et quatre générations, des sujets atteints de maladie de Madelung et dont la taille était de 1,45 m et 1,50 m chez des femmes; 1,52 m chez des hommes.

Nous pouvons penser qu'il s'agit probablement dans nombre de ces cas de Dyschondrostéoses passées inaperçues.

Là ne s'arrête pas la ressemblance ; trois points semblent communs aux deux maladies :

1 - l'atteinte plus fréquente du sexe féminin :

- . en 1911 GASNE à propos de 81 cas de maladies de Madelung note 65 femmes atteintes pour 16 hommes,
- . en 1938 ANTON et coll. dans une statistique de 171 cas, retrouvent 137 cas féminins ou une proportion approximative de 4 pour 1.

2 - La transmission héréditaire dominante de la tare, bien mise en évidence dans l'étude des arbres généalogiques des sujets atteints de maladie de Madelung. PAUS le premier vait insisté sur ce point. ANTON et coll. retrouvent ce facteur héréditaire dans un tiers des cas.

3 - La variation intra-familiale de la maladie :

- . En 1955 I. GATTO dans une même famille, constate chez 6 filles des déformations importantes, alors que chez 4 garçons les anomalies de l'avant-bras étaient discrètes. Cette observation mettait en évidence l'atteinte intra-familiale plus faible du sexe masculin.
- . En 1957, P.M. JANTZEN souligne cette variation en publiant le cas d'une mère et de ses deux filles jumelles atteintes toutes trois de maladie de Madelung. Une des jumelles avait un nanisme et des déformations osseuses sévères, identiques à celles rencontrées dans notre cinquième observation, alors que chez la mère et l'autre jumelle on ne retrouvait que des anomalies plus discrètes. Chez les sœurs jumelles les manifestations étaient donc très différentes.

Nous pouvons donc, dans un premier temps, admettre l'identité d'un grand nombre d'observations de maladies de Madelung et de Dyschondrostéoses.

Il reste à discuter certains cas de maladie de Madelung dans lesquels il n'existe aucun déficit statural et où l'atteinte intéresse exclusivement l'avant-bras ; l'existence de tels cas ne saurait être niée et nous avons eu l'occasion d'en examiner plusieurs.

Il en va de même pour certaines observations, à vrai dire très rares, de maladies de Madelung unilatérales dans lesquelles l'origine acquise peut être exclue. Nous avons nous-même fait une semblable observation.

Il s'agissait d'une jeune fille âgée de 14 ans, de taille normale puisqu'elle mesurait 1,56 m, atteinte de maladie de Madelung unilatérale. A l'avant-bras gauche on retrouvait les anomalies cliniques et radiologiques typiques de la maladie (Fig. 17).

Aucun de ses cinq frères ou soeurs n'était atteint de cette déformation mais on découvrait chez son père une maladie de Madelung identique, unilatérale gauche. L'atteinte paternelle permettait d'exclure une maladie acquise.

Deux hypothèses pourraient expliquer ces faits :

- 1 - Il s'agit de deux affections différentes, sous la dépendance de deux gènes différents ou de causes différentes (possibilité d'une affection acquise in utero). Ce point de vue est cependant peu compatible avec les observations familiales que nous avons étudiées.
- 2 - La maladie de Madelung n'est que l'expression mineure du gène de la Dyschondrostéose.

Cette hypothèse est la plus probable car on retrouve une variation intra-familiale très nette de la maladie, comme le prouvent les formes frustes et graves de Dyschondrostéose à l'intérieur des familles BO... et LE. ... que nous rapportons.

Il n'est pas exclu que dans certains cas cette variation soit encore plus importante et que seuls persistent les déformations de l'avant-bras.

Mais si l'identité entre la maladie de Madelung et la Dyschondrostéose paraît probable, il faut cependant bien insister sur le mérite de LERI et WEILL qui ont montré que cette affection n'était pas une chondrodystrophie localisée, mais qu'elle intéressait à des degrés divers les os longs ; le terme de Dyschondrostéose doit donc être conservé.

CONCLUSIONS

Notre travail a porté sur l'étude de treize nouveaux cas de Dyschondrostéose observés chez des sujets âgés de 9 mois à 50 ans, ce qui représente près de la moitié des cas actuellement recensés.

La synthèse des symptômes observés chez nos malades nous a permis d'approfondir l'étude clinique, radiologique et génétique de la maladie, et par là même :

- de préciser les premiers signes de l'affection chez le jeune enfant,
- de suivre l'évolution lésionnelle sur plusieurs années, de l'enfance à l'âge adulte.
- de confirmer l'existence de la Dyschondrostéose chez l'homme, dont les modifications passent plus souvent inaperçues,
- de montrer l'intérêt dans certains cas de l'intervention correctrice.

Nos observations familiales soulignent également de façon frappante, la variabilité d'expression d'un même gène, et nous amènent à penser que la maladie de Madelung, chondrodystrophie génotypique de l'avant-bras est dans la plupart des cas observés, l'expression mineure du gène de la Dyschondrostéose.

Vu, le Président de Thèse :

Vu, le Doyen de la Faculté :

M. M. LAMY

M. G. CORDIER

Vu et permis d'imprimer
le Recteur de l'Académie de Paris

J. ROCHE

BIBLIOGRAPHIE

ADENIS-LAMARRE F.

Etude des rapports de la maladie de Madelung et des chondrodystrophies congénitales. Thèse de Bordeaux 1955, n° 33.

ANTON J. L., GEORGES M. D., REITZ B., SPIEGEL M. D. et M. B.
Madelung's deformity. Ann. Surg., 1938, 108 : 411-428.

BARCAT J.

Opération de Bazy-Galtier dans la maladie de Madelung.
Mem. Acad. Chir. Paris 1950, 76 : 337-339.

BENNECKE E.

Über einen Fall von sogenannter progressiver Luxation der
Hendgelenkes. Verh. dtsh. Ges. Chir., 1904, 31 : 157-159.

BERTAUD P. et AUPLAT G.

Un cas de dyschondrostéose familiale. Bull. Féd. Soc. Gynéc.
Obstét. 1954, 6 : 497-498.

BERTOLOTTI M.

Nanisme familial par aplasie chondrale systématisée. Méso-
mélie et brachymélie métapodiale symétrique. Presse méd.
1913, 21 : 165-170.

BIENENFELD CH.

Sur un cas familial de Dyschondrostéose, avec absence congé-
nitale du péroné. Thèse Paris 1953, n° 798.

BLOCKEY N. J.

An unusual symmetrical distal limb deformity in siblings.
J. Bone Jt Surg. 1963, 45 B : 745-747.

BROCHER J.E.W. et KLEIN D.

Die Dyschondrostéose. Fortschr. Röntgenstr. 1962, 96,
n° 4 : 496-502

BROWN G.M.

Report of a case of Madelung's deformity. Med. Clin. N.
Amer., 1927, 6 ; 1313-1318.

BURROWS H.

Operation for the correction of Madelung's deformity and
similar conditions. Proc. Roy. Soc. Med. , 1937, 30 :
567-572.

CANTAGREL A.

Contribution à l'étude de la dyschondrostéose à propos d'un
cas familial. Thèse Paris 1951.

DANNENBERG M., ANTON J., SPIEGEL M.

Madelung's deformity. Consideration of its roentgenological
diagnostic criteria. Amer. J. Roentgenol. , 1939, 42, 671-
676.

DUPLAY S.

De l'ostéotomie linéaire du radius pour remédier aux dif-
formités du poignet, soit spontanées, soit traumatiques.
Arch. gén. Méd. 1885, 15, 385-395.

FLOCHON G.

La dyschondrostéose. A propos d'un nouveau cas chez une
jumelle. Thèse Lyon 1958.

FRANKE

Zur Anatomie der Madelung'schen deformität der Hand. Dtsch
Z. Chir., 1908, 92, 156-180.

GALLIARD L. et LEVY F.

Micromélie avec malformation symétrique des radius. Bull.
Soc. méd. Hôp. Paris, 1904, 21 : 1103-1106.

GAREISO A., PELLERANO J.C. et SCHERE S.

Sobre un caso di discondrosteosis. Rev. med. lat.-amer.,
1937, 22 : 843-862.

GASNE E.

Déformation rachitique tardive du poignet. Subluxation de Madelung et radius curvus. Rev. Orthop. 1906, 7, 153-170, 241-260.

GATTO I.

Contributo alla genetica delle deformita di Madelung. Acta gén. med. gemellol. 1955, 4 : 205-216.

GAZZOTTI L.

Deformita scheletriche da condrodistrofia. Boll. Soc. med.-chir. Reggiana, 1933, 6 : 84-90.

GIRARDET P.

Un cas de chondrohypoplasie déformante du radius ou maladie de Madelung chez une fillette de huit ans. Helv. Paediat. Acta 1958, 13, n° 1 : 75-80.

DE GROUCHY J., MLYNARSKI J. Cl., MAROTEAUX P., LAMY M.,

Syndrôme polydysspondylique par translocation 14-15 et dyschondrostéose chez un même sujet. **Ségrégation familiale** C.R. Acad. Sc. , 1963, 256, 1614-1616.

JANTZEN P. M.

Madelungsche Deformität bei Zwillingen. Z. Orthop. 1957, 89 : 121-124.

JEUNE M. et LARBRE F.

Un cas de dyschondrostéose. Pédiatrie, 1954, 9 : 58-61.

KAPLAN M., GUY E. et CANTAGREL A.

Dyschondrostéose familiale. Presse méd. 1951, 59 : 1723-1725.

KARLSSON B.

Madelung's deformity. Acta Paediatr. 1958, 47 : 476.

LAMY M. et BIENNENFELD Ch.

La dyschondrostéose. Analecta genetica, Roma, 1954 : 153-164.

LAMY M. et MAROTEAUX P.

Les chondrodystrophies génotypiques. Expansion scientifique française, Paris, 1960 : 33-39.

LAYANI F. et CHAOUAT

Dyschondrostéose. Encyclopédie médicale : os et articulations.
Paris 1950, 15 : 14.023.

LERI A., FLANDIN CH., et ARNAUDET.

La dyschondrostéose. Présentation d'un nouveau cas. Bull. Soc.
Méd. Hôp. Paris, 1930, 54 : 385-388.

LERI A., LAYANI F. et WEILL J.

La dyschondrostéose, variété nouvelle de nanisme. La Presse
méd., 1931, 39 : 262-264.

LERI A. et WEILL J.

Une affection congénitale et symétrique du développement os-
seux : la dyschondrostéose. Bull. Soc. méd. Hôp. Paris,
1929, 53 : 1491-1494.

MADELUNG

Die spontane Subluxation der Hand nach Vorne. Verh. Dtsch.
Ges. Chir., 1879, 23 : 395-412.

MALGAIGNE J. F.

Traité des fractures et des luxations. Paris, 1855, 2, 7II-7II2.

MAROTEAUX P.

Les maladies constitutionnelles de l'os. Méd. infant. 1962, 69 :
355.

MAROTEAUX P. et LAMY M.

La dyschondrostéose. Sem. Hôp. Paris 1959, 5, 3.464-3.470.

MARSAN F.

Sur un nouveau cas de maladie de Madelung. Arch. gén. Chir.,
1908, 2, 472-482.

MARTINIE-DUBOUSQUET J.

Maladie de Madelung et petites tailles, Sem. Hôp. Paris, Ann.
Chir. 1958, 2 : I.131-I.135.

MATHIEU Ch. et JOSEPH V.

A propos d'un cas de maladie de Dupuytren-Madelung bilaté-
rale. Rev. méd. Est, 1922, 1 : 586.

MELCHIOR E.

Über die Kombination von symmetrischen Madelung'scher Handgelenksdeformität mit doppelseitiger metakarpaler Brachydactylie. *Z. Orthop. Chir.* 1912, 30, 532-537.

MLYNARSKI J. C1.

Dyschondrostéose, polydysspondylie, aberration chromosomique par translocation I3/I5, syndrome de klippel-Trenaunay et troubles mentaux chez un même sujet : transmission et ségrégation familiales. Thèse Paris 1963, n° 550.

PAUS B.

Madelung's deformity. *Acta orthop. Scand.* 1951, 21 : 249-258.

PEDRAZZI C.

Deformità di Madelung famigliare. *Radiol. med.*, 1927, 14, 125-132.

POULSEN KR.

Über die Madelung'scher Diformität der Hand. *Arch. Klin. Chir.*, 1905, 75, 506-532.

RAMOS A.

A proposito de dois casos legitimos da deformaçãa de Madelung. *Arch. brasil. Med.* 1911, 1, 1.

ROCHER H. L.

Maladie de Madelung. *Traité chir. orth.* Ombredanne et Mathieu, Paris 1937, 3, 28., 485-28.489.

ROCHER H. L. et CANTON J.

Pathogénie de la diformité de Madelung, *J. Méd. Bordeaux*, 1935, 112, 676-678.

ROCHER H. L. et ROUDIL G.

Dysmorphose congénitale bilatérale des poignets par hémiatrophie épiphysaire radiale. *Presse méd.* 1930, 38, 1089-1090.

SAUVEGRAIN J. et NAHUM H.

Dyschondrostéose. *Presse méd.* 1963, 71 : 535-537.

SOLBERG M.

To tilfaude af Madelungs haand deformitet. *T. Norske. Laegeforen.*, 1906, 24, 195-196.

TABLE DES MATIERES

	Page
INTRODUCTION	1
HISTORIQUE	3
OBSERVATIONS PERSONNELLES	9
ETUDE DE LA MALADIE	45
I - ETUDE CLINIQUE	47
II - ETUDE RADIOLOGIQUE	53
ETUDE GENETIQUE	61
DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL	65
PATHOGENIE	69
PRONOSTIC ET TRAITEMENT	71
MALADIE DE MADELUNG ET DYSCHONDROSTEOSE....	75
CONCLUSIONS	81
BIBLIOGRAPHIE.	

TABLE DES MATIERES

	Page
INTRODUCTION	1
HISTORIQUE	3
OBSERVATIONS PERSONNELLES	9
ETUDE DE LA MALADIE	45
I - ETUDE CLINIQUE	47
II - ETUDE RADIOLOGIQUE	53
ETUDE GENETIQUE	61
DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL	65
PATHOGENIE	69
PRONOSTIC ET TRAITEMENT	71
MALADIE DE MADELUNG ET DYSCHONDROSTEOSE....	75
CONCLUSIONS	81
BIBLIOGRAPHIE.	

